

Aus der Neurologischen Klinik und Poliklinik mit Friedrich-Baur-Institut

Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität München

Direktorin: Prof. Dr. med. Marianne Dieterich

**Einsatz eines Onlinesurveys zur Erhebung von  
Frühsymptomen und allgemeinen Symptomen der Myotonen Dystrophie Typ 2**

Dissertation

zum Erwerb des Doktorgrades der Medizin

an der Medizinischen Fakultät der

Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von

Moritz Retzer

aus

München

2019

Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät  
der Universität München

Berichterstatter:	Prof. Dr. med. Benedikt Schoser
Mitberichterstatter:	PD Dr. Christoph Lücking
	PD Dr. Andreas Sebastian Schröder
Mitbetreuung durch den promovierten Mitarbeiter:	Dr. med. Stephan Wenninger
Dekan:	Prof. Dr. med. dent. Reinhard Hickel
Tag der mündlichen Prüfung:	16.05.2019

## Inhalt

1	Einleitung .....	6
1.1	Einführung .....	6
1.2	Terminologie.....	6
1.3	Ätiologie und Pathogenese .....	7
1.4	Epidemiologie .....	7
1.5	Klinisches Krankheitsbild .....	8
1.5.1	Symptome .....	8
1.5.2	Abgrenzung zur Myotonen Dystrophie Typ 1 .....	9
1.6	Diagnostik.....	11
1.7	Differentialdiagnostik .....	11
1.8	Therapie .....	12
2	Fragestellung.....	13
3	Material und Methoden .....	14
3.1	Aufbau der Onlineumfrage.....	14
3.2	Datenerhebung.....	15
3.2.1	Durchführung mit der Onlineumfrage-Applikation LimeSurvey .....	15
3.2.2	Zusammenarbeit mit der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.....	17
3.2.3	Studienzeitraum.....	18
3.2.4	Patientenkollektiv.....	18
3.2.5	Ethikvotum.....	19
3.2.6	Datenschutz - Vertraulicher Umgang mit den Daten .....	19
3.2.7	Datenschutzrechtliche Freigabe.....	20
3.3	Datenerfassung und Auswertung .....	20
3.4	Statistische Methoden .....	21
4	Ergebnisse .....	22
4.1	Umfrage.....	22
4.2	Patienten .....	25
4.2.1	Geschlecht und Alter .....	25
4.2.2	Wohnort.....	26
4.2.3	Beziehungsstatus .....	26
4.2.4	Information über die Umfrage .....	27
4.2.5	Schul Ausbildung, Bildungsabschluss und aktuelle Tätigkeit.....	27
4.3	Frühsymptome.....	28

## ► Inhalt

4.3.1	Symptome, die auf die Myotone Dystrophie zurückgeführt werden .....	28
4.3.2	Alter erstes Symptom, Alter Diagnosestellung und Jahre zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung .....	28
4.3.3	Art erstes Symptom .....	29
4.3.4	Körperlokalisierung des ersten Symptoms .....	31
4.3.5	Schulsport.....	32
4.3.6	Schwimmen lernen .....	32
4.4	Hauptsymptome.....	33
4.4.1	Muskelschwäche (Muskuloskelettales Systems).....	33
4.4.2	Schmerzen .....	34
4.4.3	Myotonie .....	34
4.4.4	Checklist individual strength (CIS) .....	35
4.5	Multisystemische Symptome.....	36
4.5.1	Herzkreislaufsystem .....	37
4.5.2	Respiratorisches System .....	37
4.5.3	Endokrines System.....	38
4.5.4	Ophthalmologie und Otologie.....	39
4.5.5	Magen-Darmtrakt.....	40
4.5.6	Kopf und Gesicht .....	40
4.5.7	Sonstiges.....	41
4.6	Laborwerte.....	43
4.7	Sport und Freizeit .....	43
4.7.1	Hilfsmittel zur Fortbewegung .....	43
4.7.2	Freizeitsport.....	44
4.7.3	Aktivitäten .....	44
4.8	Geschlechterspezifische Symptome .....	45
4.9	Therapieerfahrungen .....	45
4.9.1	Nicht-medikamentöse Therapie .....	45
4.9.2	Medikamentöse Therapie .....	47
5	Diskussion.....	48
5.1	Diskussion der Methoden .....	48
5.1.1	Vorteile einer Onlineumfrage .....	48
5.1.2	Nachteile der Onlineumfrage .....	51
5.1.3	Optimierung einer Onlineumfrage .....	52
5.1.4	Fazit zur Methode der Onlineumfrage.....	54
5.2	Diskussion der Ergebnisse .....	56



► Inhalt

5.2.1	Umfrage.....	56
5.2.2	Patienten .....	57
5.2.3	Frühsymptome.....	60
5.2.4	Hauptsymptome.....	61
5.2.5	Multisystemische Symptome.....	64
5.2.6	Laborwerte.....	68
5.2.7	Sport und Freizeit .....	69
5.2.8	Geschlechterspezifische Symptome .....	69
5.2.9	Therapieerfahrungen .....	70
6	Zusammenfassung .....	72
7	Anhang.....	74
7.1	Ergänzende Tabellen.....	74
7.2	Quellenverzeichnis .....	83
7.3	Abbildungsverzeichnis .....	88
7.4	Tabellenverzeichnis .....	89
7.5	Onlineumfrage .....	91
7.6	E-Mail Anschreiben.....	129
7.7	Ethikvotum.....	130
7.8	Abkürzungsverzeichnis .....	131
8	Danksagung .....	132
9	Eidesstattliche Versicherung .....	133

# **1 Einleitung**

„Wie gut kann eine Onlineumfrage unter Patienten mit Myotoner Dystrophie Typ 2 (DM2) deren Krankheitssymptome und Lebensqualität erfassen?“ Der Einsatz eines Onlinesurveys zur Erhebung von Frühsymptomen und allgemeinen Symptomen der DM2 ist das Thema dieser Dissertation.

Zunächst erfolgt eine kurze Einführung zum Thema Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2). Anschließend folgen kompakte Erklärungen zu Terminologie, Ätiologie, Pathogenese und Epidemiologie. Abschließend werden die wichtigsten Daten zum klinischen Bild, Diagnostik, Differentialdiagnostik und Therapie der DM2 zusammengefasst.

## **1.1 Einführung**

Bei der DM2 handelt es sich um eine genetisch bedingte multisystemische Erkrankung mit einer prädominanten Muskelbeteiligung. Die Erstbeschreibung der autosomal dominant vererbten Erkrankung erfolgte im Jahre 1994 durch Professor Kenneth Ricker aus Würzburg. Er nannte diese neue Erkrankung Proximale myotone Myopathie (PROMM) [1]. Gemeinsam mit der Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1), auch genannt Curschmann-Steinert-Erkrankung (nach den deutschen Erstbeschreibern Hans Curschmann und Hans Gustav Wilhelm Steinert 1909) bildet die DM2 die Gruppe der Myotonen Dystrophien. Diese Gruppe ist abzugrenzen von den nicht-dystrophen Myotonien (z.B. Myotonia congenita Typ Thomsen).

Seit der Erstbeschreibung 1994 wurde bereits viel zur Ursache, den Krankheitszeichen und einer möglichen Therapie der DM2 geforscht. Bis dato gab es jedoch keine Onlineumfrage unter Betroffenen, um deren Frühsymptome, allgemeine Symptome und Lebensqualitätserfahrungen zu erfragen und auszuwerten. Diese Arbeit fasst nun eine solche Onlineumfrage unter Betroffenen DM2-Patienten zusammen.

## **1.2 Terminologie**

Die Myotone Dystrophie Typ 2 ist ursprünglich bekannt unter folgenden Namen und Abkürzungen:

- Proximale myotone Myopathie (PROMM)
- Proximal myotonic dystrophy (PMD)
- Morbus Ricker
- Myotonic Muscular Dystrophy 2 (MMD2)
- Myotonic dystrophy with no CTG repeat expansion

## ► 1 Einleitung

Nach heutiger Terminologie werden all diese Subtypen nun unter dem Begriff Myotone Dystrophie Typ 2 subsumiert.

### 1.3 Ätiologie und Pathogenese

Sieben Jahre nach der Erstbeschreibung durch Ricker 1994 wurde im Jahre 2001 der für die DM2 verantwortliche Gendefekt entdeckt. Es handelt sich um eine Anomalität des Zink-Finger-Protein-9 Gens (kurz: **ZNF9**, nach aktueller neuer Nomenklatur: **CNBP**: CCHC-type Zinc Finger Nucleic Acid Binding Protein) auf Chromosom 3q21.3. Das Intron 1 dieses Gens weist eine Mutation auf, welche sich in einer abnormalen Wiederholung einer Tetranukleotidsequenz (CCTG) äußert. Die Anzahl der CCTG-Wiederholungen schwankt zwischen 75 und 11.000. Im Schnitt sind es 5.000 Wiederholungen [2]. Im Gegensatz zur der viele Jahre früher beschriebenen DM1 korreliert bei der DM2 die Anzahl der CCTG-Wiederholungen nach derzeitigem Wissensstand nicht mit dem Schweregrad der Erkrankung. Bei der DM1 korreliert die Wiederholung einer Trinukleotidsequenz (CTG) grob mit dem klinischen Schweregrad der Erkrankung, so dass eine CTG-Wiederholung von 51-200 meist zu einer oligosymptomatischen bis milden Verlaufsform führt, wohingegen eine CTG-Wiederholung von 200 und mehr auf eine schwerere Verlaufsform hindeutet [3]. Ein solcher Zusammenhang lässt sich bei der DM2 bisher nicht nachweisen. Im Gegensatz zur DM1 existiert bei der DM2 auch weder eine kongenitale Form, noch das Phänomen der Antizipation (zunehmender Schweregrad und/oder die frühere Manifestation der Erkrankung aufgrund zunehmender Länge der Trinukleotidsequenz der folgenden Generationen) [4, 5].

### 1.4 Epidemiologie

Genaue epidemiologische Zahlen zur DM2 gibt es zum heutigen Tag nicht. Laut dem Bericht des 115. European Neuromuscular Centre Workshop, wird mindestens eine Prävalenz von 1:10.000 in Deutschland angenommen [6].

Auffällig ist das gehäufte Auftreten in Ländern wie Deutschland, Finnland oder Kanada im Vergleich zu Ländern mit sehr niedriger Häufigkeit, wie Großbritannien oder Türkei. Ein möglicher Grund hierfür könnte ein vorhandener Gründereffekt sein. So postulieren Bachinski et al. nach Analyse der Haplotypen, dass die europäische DM2 von einem Individuum, das vor 4.000-11.000 Jahren lebte, abstammt [7]. Im Jahre 2011 veröffentlichten Suominen et al. eine Arbeit, die von einer DM2-Prävalenz von 1:1.830 in Finnland berichtet. Es wird sogar postuliert, dass die Prävalenz der DM2 höher sei als die der DM1 [8].

Eine Metaanalyse von Theadom et al. aus dem Jahr 2014 postuliert eine Prävalenz für die Gruppe der Myotonen Dystrophie (Typ 1 und Typ 2) von 0,5-18,1:100 000 [9].

## **1.5 Klinisches Krankheitsbild**

### **1.5.1 Symptome**

Die DM 2 kann sich in einer großen Bandbreite von Krankheitszeichen äußern. Von beschwerdefreien Patienten bis Patienten, welche durch die extreme Muskelschwäche an den Rollstuhl gebunden sind, ist alles möglich.

Die wohl wichtigsten klinischen Merkmale umfassen eine proximale Muskelschwäche, Myotonie, Muskelschmerzen und frühzeitige Katarakte. Die Muskelschwäche betrifft hierbei vor allem die Hüftflexoren und -extensoren, die Nackenflexoren, Ellbogenextensoren, sowie die tiefen Fingerflexoren [10]. Bedingt wird diese Muskelschwäche durch den progredienten Abbau von Muskulatur und Ersatz dieser durch Bindegewebe und Fett.

In den letzten Jahren wurden Häufungen von weiteren Symptomen beschrieben. So beeinträchtigen gastrointestinale Probleme [11] oder Ausdauer- und Schlafprobleme [12] viele DM2-Patienten.

In einer Untersuchung niederländischer Patienten zeigte sich ein gehäuftes Auftreten von Autoimmunerkrankungen, wie Riesenzellarthritis und serumpositive rheumatoide Arthritis [13].

### 1.5.2 Abgrenzung zur Myotonen Dystrophie Typ 1

Die DM2 ähnelt in vielen Punkten der DM1. *Abbildung 1* und

geben einen Überblick über Gemeinsamkeiten und Unterschiede der beiden Myotonen Dystrophien.

<u>DM1 spezifisch</u>	<u>DM Kernsymptome</u>	<u>DM 2 spezifisch</u>
<b>Zu Beginn</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Distal betonte Muskelschwäche</li><li>- Distale Muskelatrophie</li><li>- Gastrointestinale Probleme</li><li>- Reduzierte Lebenserwartung</li><li>- Erstmanifestation: Jugend- bis Erwachsenenalter</li></ul> <b>Kongenitale DM1</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Geistige Behinderung</li><li>- Muskuläre Hypotonie</li><li>- Gesichts Diplegie</li><li>- „Zeltförmiger“ Mund</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Myotonie</li><li>- Muskelschwäche und – atrophie</li><li>- Früher Katarakt</li><li>- Herzrhythmusstörungen</li><li>- Dilatative Kardiomyopathie</li><li>- Kognitive Einschränkungen</li><li>- Hypersomnie</li><li>- Erhöhte <math>\gamma</math>-GT</li><li>- Insulinresistenz</li><li>- Hodenatrophie</li><li>- Frontaler Haarausfall</li><li>- Hypogammaglobulinämie</li><li>- Muskelschmerzen</li></ul>	<b>Zu Beginn</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Proximal betonte Muskelschwäche</li><li>- Proximale Muskelatrophie</li><li>- Wadenhypertrophie</li><li>- Tremor</li><li>- Erstmanifestation: &gt;15 Jahre; Durchschnitt &gt; 40 Jahre</li></ul>

*Abbildung 1: Überblick über die Kernsymptome der DM und spezifische Symptome der DM1 bzw. DM2 nach Meola et al.*

► 1 Einleitung

Tabelle 1: Unterschiede zwischen DM1 und DM2 nach Tieleman

	DM1	DM2
<b>Hauptsymptome</b>		
Muskelschwäche	+	+
Myotonie	+	+
Katarakte	+	+
<b>Lokalisation der Muskelschwäche</b>		
Gesicht, Kiefer	++	+
Distale Gliedmaßen	++	+
Proximale Beine	+/-	++
<b>Muskuläre Symptome</b>		
Muskelatrophie	++	+
Muskelschmerz	+/-	++
CK-Erhöhung	+	+
<b>Herzkreislaufsystem</b>		
Herzrhythmusstörungen	++	+
<b>Gastrointestinaltrakt</b>		
Dysphagie	++	+
Bauchschmerzen	+	+
Obstipation	+	+
<b>Leber</b>		
γ-GT-Erhöhung	+	+
<b>Endokrines System</b>		
Diabetes Mellitus/ Insulinre-	+	+
Hypogonadismus	+	+
Hyper-, oder Hypothyreo-	+	+/-
dismus		
<b>Gehirn</b>		
Kognitive Einschränkungen	++	+/-
Geistige Behinderung	+	-
Starke Tagesmüdigkeit	++	-
<b>Genetik</b>		
Kongenitale Form	+	-
Antizipation	+	+/-

## 1.6 Diagnostik

Klinik und Anamnese sind meist die ersten und wichtigsten Hinweise auf das Vorliegen einer DM2. Gibt es bereits in der Familie Fälle von Myotoner Dystrophie, so fällt das Augenmerk schneller auf die entsprechende Verdachtsdiagnose. Die familiäre Häufung ist durch den autosomal-dominanten Erbgang bedingt.

Einen weiterführenden Schritt der Diagnostik stellt die Elektromyographie (EMG) dar. Hier treten typischerweise myotone Entladungen (sogenanntes Motorradgeräusch) auf. Diese sind jedoch nicht spezifisch für die DM2 und finden sich auch bei anderen Erkrankungen, wie der DM1, der Myotonia congenita Thomsen oder der Myotonia congenita Becker.

Die endgültige Diagnose einer DM2 wird durch eine genetische Testung gesichert.

Im Gegensatz zur DM1 sind die klassische PCR und die Analyse via Southern Blot für die endgültige Diagnosestellung einer DM2 nicht ausreichend. Das liegt zum einen an der extremen Länge und zum anderen an der Instabilität und Variabilität der Mutation [2]. Aufgrund dieser extremen Länge wird eine spezielle „Long-range PCR“ verwendet, um die CCTG-Wiederholungen zu amplifizieren und anschließend mit einer internen Probe zu vergleichen [10, 14]. Eine alternative Methode stellt die In-situ-Hybridisierung (ISH) dar. Durch eine Muskelbiopsie wird Gewebe gewonnen. Im Gewebe kann der direkte Nachweis von mutierter RNA erbracht werden. Durch die Verwendung verschiedener RNA-Sonden erlaubt die ISH auch eine Differenzierung zwischen DM1 und DM2 [15, 16]. Da die ISH jedoch bei kurzen Mutationssequenzen nur eine geringe Sensitivität aufweist, wird aktuell die genetische Testung als Primärdiagnostik eingesetzt.

## 1.7 Differentialdiagnostik

Die Liste der Differentialdiagnosen einer DM2 ist lang und umfasst verschiedene Gruppen von Erkrankungen.

Patienten können an einer anderen muskulären Dystrophie, wie der Myotonen Dystrophie Typ 1 (DM1) oder einer autosomal dominanten oder rezessiven Gliedergürteldystrophie (LGMD, Limb-Girdle Muscular Dystrophy) leiden.

Nicht-dystrophische Myotonien, wie die kongenitale Myotonie oder die kongenitale Paramyotonie, haben in gewissem Umfang ein ähnliches Symptomspektrum wie die DM2.

Sowohl erbliche als auch erworbene Myopathien, beispielsweise die Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie, entzündliche Myopathien oder eine Steroid-induzierte Myopathie können sich zu Krankheitsbeginn ähnlich manifestieren.

## ► 1 Einleitung

Schließlich können auch metabolische Störungen, beispielsweise eine Hypothyreose, ein Vitamin-D Mangel, eine Statin-induzierte Myopathie, oder aber auch eine Fibromyalgie aus dem Formenkreis der rheumatischen Erkrankungen, mit einer DM2 verwechselt werden.

### **1.8 Therapie**

Bis zum heutigen Tag gibt es keine Möglichkeit, die DM2 zu heilen.

Eine wichtige Unterstützung für Betroffene ist das Angebot einer genetischen Testung. Die Gewissheit an DM2 (nicht) zu leiden, wirkt sich auf einige Patienten, welche lange Zeit ungewiss ihrer Diagnose lebten, positiv aus.

Um die Patienten möglichst gut zu unterstützen, steht eine multidisziplinäre symptomatische Therapie im Vordergrund. Ärzte aus den Fachgebieten Neurologie, Kardiologie, Pulmologie, Endokrinologie oder Ophthalmologie versuchen gemeinsam, die sehr verschiedenen Symptome der Patienten zu therapieren.

Physio-, Ergo- und Logopädie sollen den Betroffenen helfen, Symptome zu lindern und Lebensqualität zu steigern. Regelmäßige körperliche Aktivität stellt eine weitere wichtige Säule in der symptomatischen Therapie der Patienten dar. Die Muskelkraftsteigerung wirkt dem krankheitsbedingten Kraftverlust positiv entgegen.

Medikamentös kann durch Modafinil oder Ritalin eine Verbesserung der Konzentrationsfähigkeit und eine Reduktion der Tagesmüdigkeit erreicht werden.



## 2 Fragestellung

Patienten mit DM2 bemerken in der Regel erst spät im Laufe ihres Lebens Symptome. Die generellen Krankheitszeichen sind bereits größtenteils bekannt und beschrieben. Aussagekräftige Zahlen zu den Prävalenzen der einzelnen Symptome gibt es wenige.

- *Zentrale Frage: Was sind die Symptome, welche DM2-Patienten vorrangig angeben? Wie ist die Häufigkeit dieser Symptome?*

Bei der DM2 handelt es sich um eine langsam fortschreitende Erkrankung, welche meist erst im Erwachsenenalter diagnostiziert wird. Die Frühsymptome besser zu kennen und vor allem zu erkennen, könnte zu einer früheren Diagnosestellung bei diesen Patienten führen. Für einzelne genetisch bedingte Myopathien gibt es bereits Ansätze der Gentherapie [17, 18]. Ein erster kurativer Ansatz der Myotonen Dystrophie Therapie scheint nicht mehr in weiter Zukunft zu liegen. Sollte diese Therapieoption dann bestehen, ist eine frühzeitige Diagnosestellung durch die Kenntnisse der Frühsymptome unabdingbar.

- *Zentrale Frage: Was sind die ersten Symptome, welche DM2-Patienten vorrangig angeben? Wie ist die Häufigkeit dieser Erstsymptome? In welchem Alter treten sie auf?*

Alle bisherigen Untersuchungen und Umfragen am Friedrich-Baur-Institut liefen über die klassische Methode der „Papierumfrage“. Papier-Fragebögen wurden an Patienten verschickt, die diese ausgefüllt zurücksendeten. Manche Fragebögen wurden auch direkt im Friedrich-Baur-Institut ausgefüllt. Onlineumfragen waren bislang nicht eingesetzt worden.

- *Zentrale Frage: Ist eine Onlineumfrage geeignet, Symptome der DM2 aufzuzeigen?*

Auch die Frühsymptome von DM2-Patienten wurden bislang ausschließlich über das Format der „Papierumfrage“ erhoben. In wie weit die Onlineumfrage speziell im Hinblick auf diese Symptome Ausschluss geben kann ist ungewiss.

- *Zentrale Frage: Ist eine Onlineumfrage geeignet, Frühsymptome der DM2 aufzuzeigen?*

### 3 Material und Methoden

Um Antworten auf, die oben in der Fragestellung formulierten Fragen zu erhalten, wurde eine Onlineumfrage unter betroffenen DM2-Patienten durchgeführt. Nachfolgend werden der systematische Aufbau der Onlineumfrage, die einzelnen Schritte der Datenerhebung, die Datenerfassung inklusive Auswertung und schließlich die verwendeten statistischen Methoden erläutert.

#### 3.1 Aufbau der Onlineumfrage

Die Onlineumfrage lässt sich in 20 Kapitel oder Seiten unterteilen. Jede Seite enthält eine unterschiedliche Menge an Fragen verschiedener Typen (z.B. Ja/Nein-Fragen, Multiple-Choice-Fragen, Dropdown-Fragen etc.). Insgesamt enthält die Onlineumfrage 116 Fragen.

Eine Übersicht, was in den einzelnen Kapiteln gefragt wurde, gibt *Tabelle 2*. Die gesamte Onlineumfrage findet sich unter *7.5 Onlineumfrage* wieder.

Die Onlineumfrage umfasst einleitende Seiten mit datenschutzrechtlich vorgegebenen Texten, wie die dem Datenverwendungshinweis. Es folgen Erhebungen zu persönlichen und sozialen Daten.

Nach dieser Hinführung wurden die Teilnehmer gefragt, ob und wenn ja, an welcher Myotonen Dystrophie sie leiden.

Im Anschluss wurden Fragen zu verschiedenen Symptomen, unterteilt nach medizinischer Fachrichtung (z.B. Kardiovaskuläres System, Endokrines System etc.), gestellt. Die Symptome „Schmerzen“, „Myotonie“ und „Muskuloskelettale Probleme“, welche bereits im Vorhinein als wichtige Symptome der Myotonen Dystrophie bekannt waren, wurden in einzelnen Kapiteln genauer erfragt.

Es folgten Kapitel zu auffälligen Laborwerten, Sport und Freizeit.

Zum Abschluss hatten Teilnehmer, welche bereits Therapieerfahrungen mit der Myotonen Dystrophie gesammelt hatten, die Möglichkeit, eigene Erfahrungen zu diesen medikamentösen und nicht-medikamentösen Therapien mitzuteilen.

Darüber hinaus wurden bereits validierte Umfragebogen verwendet. Um das Symptom der Ermüdung/ Erschöpfung (Fatigue) zu quantifizieren, wurde der „Checklist individual strength questionnaire (CIS-20R)“-Fragebogen verwendet. Dieser wurde bereits im Jahre 2000 von Beurskens et al. validiert [19] und wird regelmäßig in Studien bei verschiedenen Muskelerkrankungen verwendet.

### ► 3 Material und Methoden

Der CIS-20R Fragebogen besteht aus insgesamt 20 Fragen, wobei die einzelnen Fragen jeweils 4 verschiedenen Unterkategorien (Subjective fatigue, Concentration, Motivation, Activity) zugeordnet sind. Die Patienten müssen auf einer Likert-Skala von 1 „Ja, das trifft zu“ bis 7 „Nein, das trifft nicht zu“ jeweils einen Wert auswählen. Je höher der Gesamtwert CIS-total oder die einzelnen Summen der Unterkategorien sind, umso höher ist die Fatigue.

Außerdem wurde der Fragebogen zur Lebensqualität „Individualized Neuromuscular Quality of Life (INQoL)“ in die Onlineumfrage eingebaut. Im Rahmen der Datenauswertung wurden die Antworten auf diesen Fragebogen vorerst nicht genauer analysiert.

*Tabelle 2: Seitenweiser Aufbau der Onlineumfrage*

Seite	Inhalt
1	Willkommenstext
2	Datenverwendungshinweis
3	Datenschutzpassus
4	Patienten- bzw. Elterninformationsschrift und Einwilligungserklärung
5	Persönliche Daten
6	Soziale Daten
7	Myotone Dystrophie allgemein
8	Familiäre Daten
9	Myotone Dystrophie in der Familie
10	Fragebogen zur Erschöpfung „Checklist individual strength (CIS)“
11	Fragebogen zur Lebensqualität „Individualized Neuromuscular Quality of Life(INQoL)“
12	Symptome
13	Schmerzen
14	Myotonie
15	Sturz
16	Laborwerte
17	Sport und Freizeit
18	Weiterführende Fragen
19	Nicht-medikamentöse Therapie-Erfahrungen
20	Medikamentöse Therapie-Erfahrungen

## 3.2 Datenerhebung

Grundlage dieser Dissertation sind Angaben von betroffenen DM2-Patienten, welche sich zu ihrer Erkrankung äußerten. Zur Standardisierung der Datenerhebung wurden überwiegend geschlossene Fragen verwendet.

### 3.2.1 Durchführung mit der Onlineumfrage-Applikation LimeSurvey

Heutzutage gibt es eine Vielzahl an Anbietern, welche Online-Surveys (engl. survey = Umfrage) anbieten. Das Klinikum der Universität München arbeitet vorzugsweise mit der aktuell weltweit führenden Open-Source Umfrage-Software LimeSurvey, so dass dieses Tool für die Umfrage gewählt wurde. Auf der Website der Abteilung Medizintechnik und IT (MIT) des Klinikums der Universität München findet sich eine Anleitung, wie bei der Verwendung von

LimeSurvey vorgegangen werden soll. Jeder Schritt von „Umfrage beantragen“ bis „Umfrage freischalten“ ist hier erklärt.

LimeSurvey ist eine in PHP und JavaScript geschriebene freie Online-Umfrage-Applikation, die es ermöglicht, ohne Programmierkenntnisse Online-Umfragen zu erstellen. Die Software ist kostenlos erhältlich und steht unter General Public License (GPL). Dies bedeutet, dass LimeSurvey eine „freie Software“ ist, welche jede Person ausführen, studieren, ändern oder verbreiten darf. Erschienen ist die Applikation im Jahre 2003, entwickelt vom australischen Softwareentwickler Jason Cleeland. Inzwischen (seit Februar 2016) existiert die Version 2.50+. Eine neue Benutzeroberfläche und einige Umstrukturierungen sollen das Arbeiten damit erleichtern. Für diese Arbeit wurde die ältere Version 2.06+ verwendet. Alle Umfrageergebnisse wurden auf dem Datenbank-Server „[mitcms3.srv.med.uni-muenchen.de](http://mitcms3.srv.med.uni-muenchen.de)“, in der DMZ“ gemäß aktueller Datenschutzrichtlinien gespeichert.

LimeSurvey bietet die Möglichkeit, aus 28 verschiedenen Fragetypen auszuwählen. So besteht die Möglichkeit von einfachen „Ja/Nein“-Fragen, Dropdownfragen, Multiple-Choice-Fragen und vielen mehr. Durch einfaches Bearbeiten der HTML-Inhalte ist sofort ersichtlich, wie die Fragen später aussehen werden. Durch das Setzen von Bedingungen können in Abhängigkeit von vorherigen Antworten entsprechende weiterführende Fragen gestellt werden, die bei anderen Teilnehmern automatisch übersprungen werden. Schließlich erlaubt die Software die generierten Umfrage-Ergebnisse für weitere Analysen direkt in alle gängigen Formate (z.B. Microsoft Excel Arbeitsblatt; .xlsx) zu exportieren. Zur schnellen zwischenzeitlichen Übersicht, besteht auch die Möglichkeit direkt im Programm einfache Analysen durchzuführen.

Die „Wahlfreiheit“ für die Teilnehmer wurde bewusst eingeschränkt. „Wenig Wahl“ heißt hierbei nicht, dass die Teilnehmer falsche Aussagen, welche nicht zutrafen, treffen sollten. Vielmehr ging es darum Ergebnisse zu generieren, die im Nachhinein praktisch auszuwerten sind und keine Transkription erforderlich machen. So gab es keine einzige Freitextfrage in der Online-Umfrage. Um zur nächsten Frage zu gelangen, mussten die Teilnehmer jede vorhergehende Pflichtfrage ausfüllen. Wurde diese Bedingung nicht erfüllt, konnte die Umfrage nicht weiter ausgefüllt werden. Vergaß ein Teilnehmer eine Frage auszufüllen, so erinnerte das System den Teilnehmer an die vergessene Frage und markierte diese.

Am 27.10.2016 wurden die Einladungs-E-Mails an die Patienten versandt. Die Mail enthielt einen Link, über welchen die Teilnehmer direkt auf die Umfrage geleitet wurden.

### ► 3 Material und Methoden

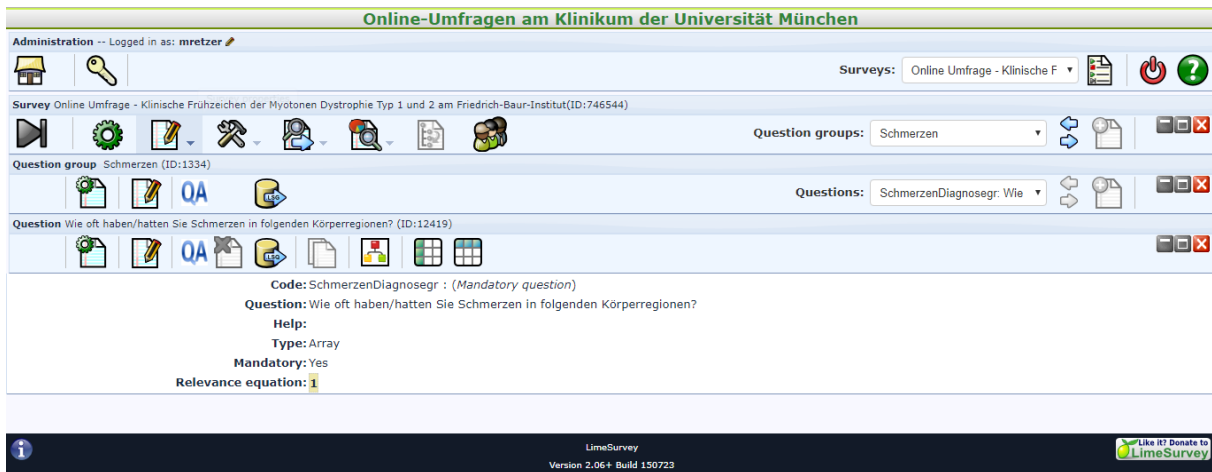


Abbildung 2: Screenshot: Benutzeroberfläche LimeSurvey

#### 3.2.2 Zusammenarbeit mit der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Bei der Erstellung und Versendung der Onlineumfrage fand eine Unterstützung durch die Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. statt. Die Diagnosegruppe unter der Leitung von Frau Anke Klein plante eine Umfrage unter ihren Mitgliedern. Nach entsprechender Kommunikation konnten so einige Fragen, welche von der Diagnosegruppe als wichtig erachtet wurden, mit in den Online-Survey aufgenommen werden. Als der Umfragebogen erstellt war, boten sich die Vorsitzenden der Diagnosegruppe an, einen „Probefeldtest“ des Fragebogens zu durchlaufen. Letzte Fehler konnten so aufgedeckt werden.

Am 22.10.2016 waren Prof. Schoser, Dr. Wenninger, Kristina Stahl und Moritz Retzer zu Gast bei der Jahrestagung der Diagnosegruppe in Hohenroda. Hier konnten die anwesenden Mitglieder über die geplante Onlineumfrage informiert und Fragen der Patienten beantwortet werden.

Der Einbezug von Patientenorganisationen in die Erforschung seltener Erkrankungen wurde im Jahre 2016 von Pinto et al. erforscht. 112 Websites von australischen „rare disease patient organisations (RDPO)“, eine Onlineumfrage und Interviews mit Verantwortlichen wurden analysiert. Wertvolle Vorteile, jedoch auch Schwierigkeiten dieser Patientenorganisationen, wurden herausgearbeitet. Sie kommen zu dem Schluss, dass RDPOs inklusive ihrer Kapitale und logistischen Unterstützung einen massiven Beitrag zur weiteren Erforschung seltener Erkrankungen beitragen können [20].

### 3.2.3 Studienzeitraum

Am Donnerstag, 27.10.2016 wurde die Onlineumfrage ins Netz gestellt und die Einladungen zur Teilnahme an der Umfrage per E-Mail an die Patienten versandt. Am Donnerstag, 01.12.2016, wurde die Umfrage offline genommen. Die Patienten hatten so für insgesamt 5 Wochen (35 Tage) Zeit, an der Datenerhebung teilzunehmen. Aufgrund des guten Rücklaufes war keine Verlängerung der Laufzeit notwendig.

### 3.2.4 Patientenkollektiv

Am 27.10.2016 wurden über das Friedrich-Baur-Institut und die Diagnosegruppe Myotone Dystrophie die Einladungen zur Teilnahme an der Onlineumfrage per E-Mail an die Patienten verschickt. Diese waren aus den folgenden drei verschiedenen Datenbanken bekannt:

- a) Patientenregister für Myotone Dystrophie für alle Patienten in Deutschland und der Schweiz
- b) Patienten des Friedrich-Baur-Instituts
- c) Mitglieder der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Die Umfrage wurde sowohl an DM1 als auch an DM2-Patienten versendet. Alle angeschriebenen Patienten waren laut Datenbank genetisch gesichert an DM erkrankt.

Für diese vorgelegte Studie wurden nur die DM2-Patientendaten ausgewertet.

Um mehr über die Frühsymptome der Myotonen Dystrophien zu erfahren, wurden außerdem Kinder von Betroffenen befragt. Zu diesem Zwecke wurden Erkrankte im E-Mailansprechen darum gebeten, den Link der Umfrage auch an Ihre Kinder (>13 Jahre) weiterzuleiten bzw. mit diesen die Umfrage auszufüllen. Sowohl genetisch nachgewiesen, aber auch genetisch nicht nachgewiesen erkrankte Kinder von DM-Patienten, sollten an der Umfrage teilnehmen.

Die Patienten aus dem Patientenregister für Myotone Dystrophie und die Patienten des Friedrich-Baur-Institutes wurden persönlich über das Friedrich-Baur-Institut per E-Mail angeschrieben und gebeten an der Umfrage teilzunehmen. 683 DM Patienten wurden auf diesem Wege kontaktiert, 455 davon mit bekannter DM2.

Die Mitglieder der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. wurden über die Vorsitzende der Diagnosegruppe, Frau Anke Klein, zur Teilnahme an der Umfrage eingeladen. Aus datenschutzrechtlichen Gründen wurde nicht offengelegt, welche Patienten von der Diagnosegruppe angeschrieben wurden. Laut Diagnosegruppe erhielten 502 DM Patienten ein Anschreiben, davon 188 mit bekannter DM2.

### ► 3 Material und Methoden

Über die beiden verschiedenen Wege der Einladungen war es so möglich, dass Patienten die Umfrage doppelt erhielten. Im Einladungsschreiben wurde darum gebeten, die Umfrage in diesem Fall nur einmal auszufüllen. Von manchen Patienten existierten, verursacht durch eine Unterbrechung und spätere Fortführung der Onlineumfrage, zwei Umfrageergebnisse (diesen Fehler sollte die Software prinzipiell verhindern). Dieser Fehler wurde berücksichtigt und nur ein Datensatz pro Patient (der komplettere) ausgewertet.

643 der 1185 angeschriebenen Patienten waren insgesamt für diese Studie über DM2 potentiell geeignet.

#### 3.2.5 Ethikvotum

Der Durchführung der Studie (Projekt Nummer: 521-16) wurde am 20.10.2016 vom Vorsitzenden der Ethikkommission Prof. Dr. W. Eisenmenger die ethisch-rechtliche Unbedenklichkeit zuerkannt.

#### 3.2.6 Datenschutz - Vertraulicher Umgang mit den Daten

Nach Beendigung der Onlineumfrage wurden die gewonnenen Daten verschlüsselt (pseudonymisiert). Dies bedeutet, dass jedem Datensatz eine einzigartige Antwort-ID zugewiesen wurde. Name und Vorname der Umfrageteilnehmer wurden dann aus dem Datensatz gelöscht. Der Zugang zu den Originaldaten und zum Verschlüsselungscode ist auf Prof. Schoser, Dr. Wenninger und Moritz Retzer beschränkt.

\* Bei dieser Studie werden die Vorschriften über die ärztliche Schweigepflicht und den Datenschutz eingehalten. Es werden persönliche Daten und Befunde über Sie erhoben, gespeichert und verschlüsselt (pseudonymisiert), d.h. weder Ihr Name noch Ihre Initialen oder das exakte Geburtsdatum erscheinen im Verschlüsselungscode, weitergegeben.

Im Falle des Widerrufs Ihrer Einwilligung werden die pseudonymisiert gespeicherten Daten vernichtet.

Der Zugang zu den Originaldaten und zum Verschlüsselungscode ist auf folgende Personen beschränkt: Prof. Schoser, Dr. Wenninger und Moritz Retzer. Die Unterlagen werden im Friedrich-Baur-Institut München für 10 Jahre aufbewahrt.

Eine Entschlüsselung erfolgt lediglich in Fällen, in denen es Ihre eigene Sicherheit erfordert („medizinische Gründe“) oder falls es zu Änderungen in der wissenschaftlichen Fragestellung kommt („wissenschaftliche Gründe“).

Im Falle von Veröffentlichungen der Studienergebnisse bleibt die Vertraulichkeit der persönlichen Daten gewährleistet.

Bitte wählen Sie eine der folgenden Antworten:

☐ Ich bin mit der Erhebung und Verwendung persönlicher Daten und Befunddaten nach Maßgabe dieser Patienteninformation einverstanden.

Abbildung 3: Screenshot aus der Online-Umfrage - Datenschutzpassus

### 3.2.7 Datenschutzrechtliche Freigabe

Am 24.10.2016 wurde die datenschutzrechtliche Verfahrensfreigabe nach Art. 26 Abs. 2 BayDSG durch den behördlichen Datenschutzbeauftragten (udis<sup>zert</sup>) des Klinikums der Universität München erteilt.

**\* Datenverwendungshinweis**

Ihre persönlichen Daten werden von uns vertraulich behandelt und ausschließen dazu verwendet, um mit Ihnen im Rahmen dieser Kontaktaufnahme per E-Mail, telefonisch und/oder schriftlich in Kontakt zu treten.

Ihre Angaben werden vor dem Zugriff Dritter angemessen geschützt und nach den Bestimmungen des Bundesdatenschutzgesetzes erhoben, verarbeitet und genutzt. Die Angabe Ihrer persönlichen Daten insbesondere Ihrer Daten zu Ihrer Gesundheit erfolgt freiwillig. Ihre Anfrage wird bei Bedarf innerhalb des Klinikums der Universität München (KUM) an die zuständigen Stellen oder Personen weitergeleitet. In diesem Zusammenhang besteht die Möglichkeit, dass nicht-ärztliches Personal des Klinikums Kenntnis über die von Ihnen offenbarten Angaben erhalten kann. Eine Weitergabe oder Übermittlung dieser Angaben an Dritte außerhalb des Klinikums erfolgt nicht. Ihre Daten werden spätestens 3 Monate nach Auswertung bzw. Weiterleitung Ihrer Angaben an die zuständige Stelle gelöscht. Sie können Ihre Genehmigung zur zweckgebundenen Verarbeitung und Nutzung der Daten jederzeit ohne Angabe von Gründen schriftlich und mündlich widerrufen. Ihre gespeicherten Daten werden dann unverzüglich im Rahmen gesetzlicher Vorschriften gelöscht. Die relevanten Informationen zu Ihrer Anfrage werden Ihnen an die angegebene E-Mail Adresse ohne Angaben von Gesundheitsdaten unverschlüsselt übermittelt bzw. weitergeleitet. Dies stellt ein datenschutzrechtliches Risiko dar. „Mir ist bewusst und ich bin darüber informiert, dass damit meine persönlichen Daten im Internet gegenüber Dritten offenbart werden können und ggfs. ungeschützt für Jedermann einsehbar sind!“

Angeforderte Patienten- sowie personenbezogene Bewerbungsunterlagen werden von uns, in angemessenem Umfang, grundsätzlich nur auf dem Postwege versandt, sofern Sie Ihre Postadresse angegeben haben.

*Bitte wählen Sie eine der folgenden Antworten:*

☐ Ich erkläre mich damit einverstanden.

Abbildung 4: Screenshot aus der Online-Umfrage - Datenverwendungshinweis

### 3.3 Datenerfassung und Auswertung

Die über die Onlineumfrage generierten Patientendaten wurden aus LimeSurvey exportiert und in das Statistikprogramm SPSS importiert. Für die Auswertung wurde SPSS Version 24 und Microsoft Excel 2016 benutzt. Anschließend wurden die Daten bereinigt.

Nach der Bereinigung der Daten erfolgte die Auswertung. Jede Frage entsprach in SPSS einer Variablen. Für jede Variable wurden folgende Werte definiert:

- Variablenname (z.B. Geschlecht)
- Variablentyp (z.B. Numerisch)
- Dezimalstellen (z.B. 0)
- Variablenbeschriftung (z.B. Geschlecht)
- Variablenwerte (z.B. 0 = Männlich, 1 = Weiblich)
- Fehlende Werte (z.B. 9 = Fehlend)
- Variablenmessniveau (z.B. Nominal)



### ► 3 Material und Methoden

	Name	Typ	Br...	D...	Beschriftung	Werte	Fehlend	Spalten	Ausrichtung	Messniveau	Rolle
12	Geschlecht	Numerisch	9	0	Geschlecht	{0, Männlich}...	9	8	Rechts	Nominal	Eingabe

Abbildung 5: Screenshot SPSS - Variablendefinition

Eine Ausnahme stellten Multiple-Choice Antworten dar. Hierbei war es den Teilnehmern möglich, auf eine Frage (z.B. „Wo traten die ersten Symptome auf, welche Sie bemerkten?“) mehrere Antworten anzuklicken (z.B. Kopf, Hände und Oberschenkel). In diesem Fall mussten in SPSS für diese Mehrfachantworten Variablensets definiert werden. Danach war eine Auswertung möglich.

Für den Großteil der Umfrageergebnisse wurden Tabellen erstellt, welche jeweils die Häufigkeit (n) und den Prozentsatz (%) der jeweiligen Antworten darstellten. Bei Fragen, in denen ein Diagramm eine zusätzliche Info oder einen besseren Überblick erlaubte, wurden Diagramme erstellt. Grafiken von menschlichen Körpern, verschiedenfarbig markiert, wurden für Fragen, welche auf die Körperregionen des Menschen abzielten, genutzt. Diese Grafiken wurden mithilfe des vektorbasierten Grafik- und Zeichenprogrammes Adobe Illustrator (kurz: Ai) erstellt.

#### 3.4 Statistische Methoden

Alle statistischen Analysen wurden mit SPSS Version 24 oder Microsoft Excel 2016 durchgeführt. Zur Analyse der erhobenen Daten wurden Methoden der deskriptiven Statistik verwendet.

Die erhobenen Daten sind dargestellt als Mittelwert mit Standardabweichung oder als Median mit (Inter-)Quartilsabstand. Zum Vergleich von Mittelwerten wurde der T-Test (zwei Gruppen) oder die Varianzanalyse (drei oder mehr Gruppen) herangezogen.

Zur Feststellung einer Korrelation zwischen zwei nominalskalierten Variablen wurde der Kontingenzkoeffizient (nach Pearson) verwendet. Zur Feststellung einer Korrelation zwischen zwei ordinalskalierten Variablen wurde die Rangkorrelation nach Pearson (parametrisch) und Spearman (nicht-parametrisch) angewendet.

Um beobachtete Verteilungen mit erwarteten Verteilungen zu vergleichen, wurde der Chi-Quadrat-Test verwendet. Dieser Test ist in der Lage, Korrelationen von nominal skalierten Variablen mit ordinal skalierten Variablen darzustellen.

Alle statistischen Tests wurden zweiseitig durchgeführt. Ein p-Wert  $<0,05$  wurde als statistisch signifikant angesehen.

## 4 Ergebnisse

Zu Beginn dieses Ergebnissteiles stehen die allgemeinen Daten zur Umfrage (z.B. Rücklaufquote) und die Infos zum Patientenkollektiv (z.B. Geschlechterverteilung). Darauf folgen in Unterkapitel unterteilt die Ergebnisse zu den Früh-, Haupt- und multisystemischen Symptomen. Resultate aus den Fragen zu Laborwerten, Sport und Freizeit schließen sich an. Am Ende dieses Kapitels werden geschlechterspezifische Symptome und Therapieerfahrungen aufgeführt.

### 4.1 Umfrage

Insgesamt wurden 1185 DM Patienten per E-Mail eingeladen an der Umfrage teilzunehmen.

502 (314 DM1, 188 DM2) Patienten wurden von der DGM angeschrieben.

683 (227 DM1, 455 DM2; 370 ♀) Patienten wurden vom Friedrich-Baur-Institut über die Datenerhebung informiert.

Es bestand die Möglichkeit, dass Patienten von DGM und FBI zur Teilnahme aufgefordert wurden.

Von den insgesamt 1185 angeschriebenen DM Patienten begannen 626 Patienten (52,8%), die Onlineumfrage auszufüllen, aber nur 436 Patienten (36,8%) füllten die Umfrage komplett aus, damit ergibt sich eine Abbrecherquote von 30,4% (190 Patienten).

206 DM1 Patienten (116 ♀), 185 DM2-Patienten (133 ♀) und 45 (17 ♀) Personen, welche die Angabe machten, nicht genetisch gesichert an DM erkrankt zu sein, füllten die Umfrage komplett aus.

Diese 45 Personen waren entweder Personen, welche nur eine klinisch diagnostizierte DM haben oder es waren Kinder von Betroffenen (mit oder ohne Symptomatik).

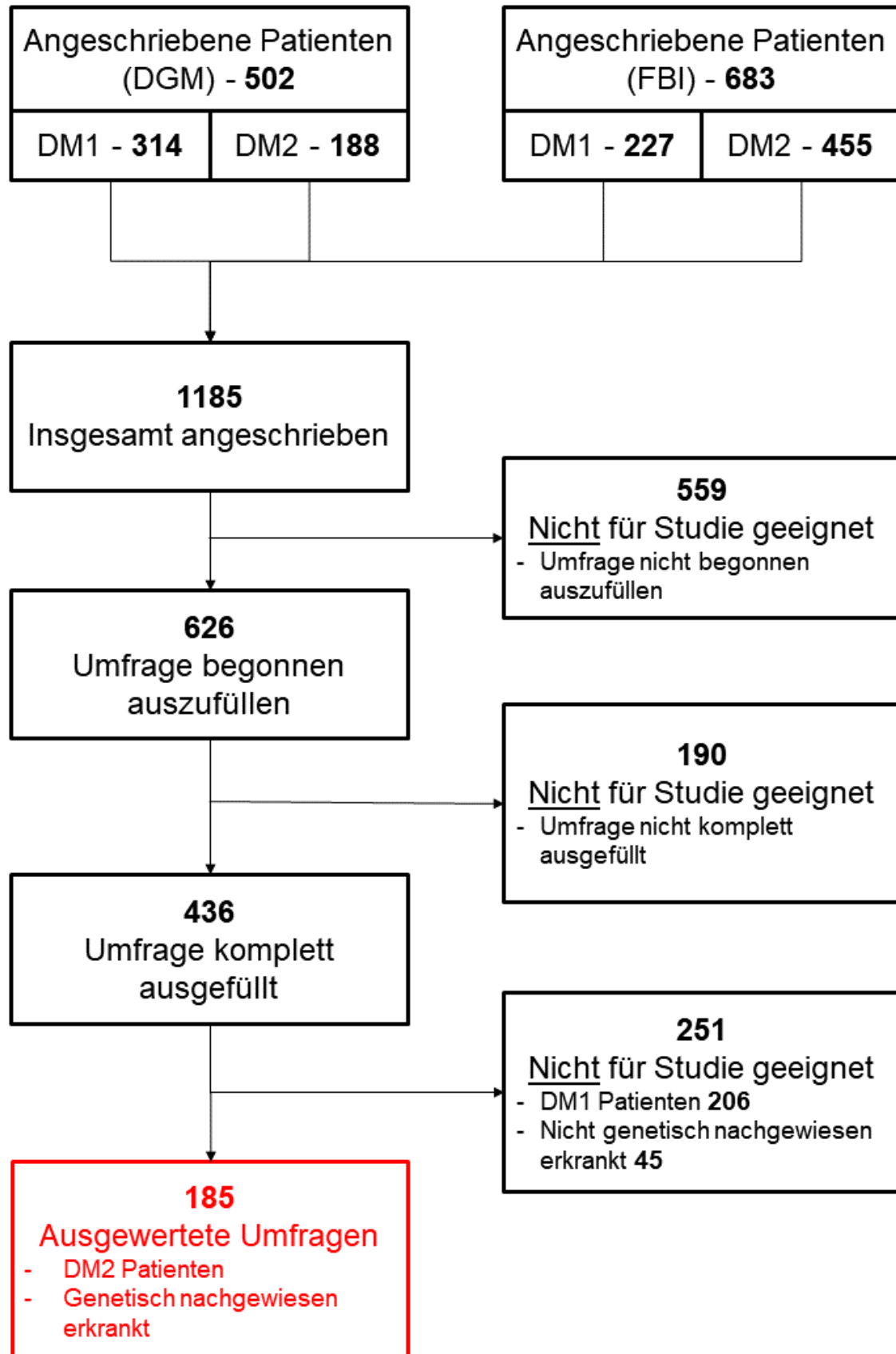


Abbildung 6: Flowchart Umfrageteilnehmer

## ► 4 Ergebnisse

### Zuletzt ausgefüllte Seite

190 Personen begannen die Umfrage auszufüllen, füllten sie jedoch nicht bis zum Ende aus.

Um einen Eindruck zu erhalten, an welcher Stelle diese Personen die Befragung abgebrochen haben, wurde die zuletzt ausgefüllte Seite dieser Abbrecher betrachtet.

Der größte Teil der Umfrageabbrecher (89,5%) beendete die Datenerhebung bereits auf den ersten vier Seiten. Auf diesen ersten vier Seiten wurden die Teilnehmer begrüßt und der Datenverwendungshinweis plus Datenschutzpassus aufgeführt. Außerdem enthielten diese vier Seiten die Patienten- bzw. Elterninformationsschrift und die Einwilligungserklärung, mit welcher die Teilnehmer bestätigten, einverstanden zu sein, an dieser Studie teilzunehmen.

Der größte Teil der Umfrageabbrecher (41,1%) brach direkt auf der Willkommenseite ab.

Teilnehmer, die diese ersten vier Seiten ausfüllten, beendeten die Umfrage dann im weiteren Verlauf fast immer und füllten diese bis zum Ende aus. Lediglich 10,5% brachen auf späteren Seiten ab. 2,1% bei Fragen nach sozialen Daten, 4,7% bei Fragen nach Myotoner Dystrophie in der Familie.

*Tabelle 3: Seiten, an welche Umfragen abgebrochen wurden – dargestellt sind nur die 190 Teilnehmer, welche die Umfrage nicht komplett zu Ende ausfüllten*

Seite	Inhalt der Seite	N	%	Kumulierte %
1	Willkommenseite	78	41,1%	41,1%
2	Datenverwendungshinweis	17	8,9%	50,0%
3	Datenschutzpassus	29	15,3%	65,3%
4	Patienten- bzw. Elterninformationsschrift und Einwilligungserklärung	46	24,2%	89,5%
5	Persönliche Daten	0	0%	89,5%
6	Soziale Daten	4	2,1%	91,6%
7	Myotone Dystrophie allgemein	1	0,5%	92,1%
8	Familiäre Daten	0	0%	92,1%
9	Myotone Dystrophie in der Familie	9	4,7%	96,8%
10	CIS-Fatigue	0	0%	96,8%
11	INQoL	2	1,1%	97,9%
12	Symptome	1	0,5%	98,5%
13	Schmerzen	0	0%	98,5%
14	Myotonie	1	0,5%	99,0%
15	Sturz	1	0,5%	99,5%
16	Laborwerte	0	0%	99,5%
17	Sport und Freizeit	0	0%	99,5%
18	Weiterführende Fragen	0	0%	99,5%
19	Nicht-medikamentöse Therapie-Erfahrungen	1	0,5%	100%
20	Medikamentöse Therapie-Erfahrungen	0	0%	100%
Gesamt		190	100%	

## 4.2 Patienten

In die Endauswertung konnten die Fragebögen von insgesamt 185 Patienten eingeschlossen werden. Voraussetzung hierfür waren eine genetisch gesicherte DM2 sowie ein komplett ausgefüllter Fragebogen.

### 4.2.1 Geschlecht und Alter

Bezüglich Alter bestand kein signifikanter Unterschied zwischen Männern und Frauen ( $p=0,419$ ; T-Test).

Tabelle 4: Geschlecht und Alter

	Männlich	Weiblich	Gesamt
n	52	133	185
%	28,1%	71,9%	100,0%
Alter Minimum	16	18	16
Alter Maximum	77	85	85
Alter (mean $\pm$ SD)	51,6 ( $\pm$ 13,3)	53,2 ( $\pm$ 12,1)	52,8 ( $\pm$ 12,5)

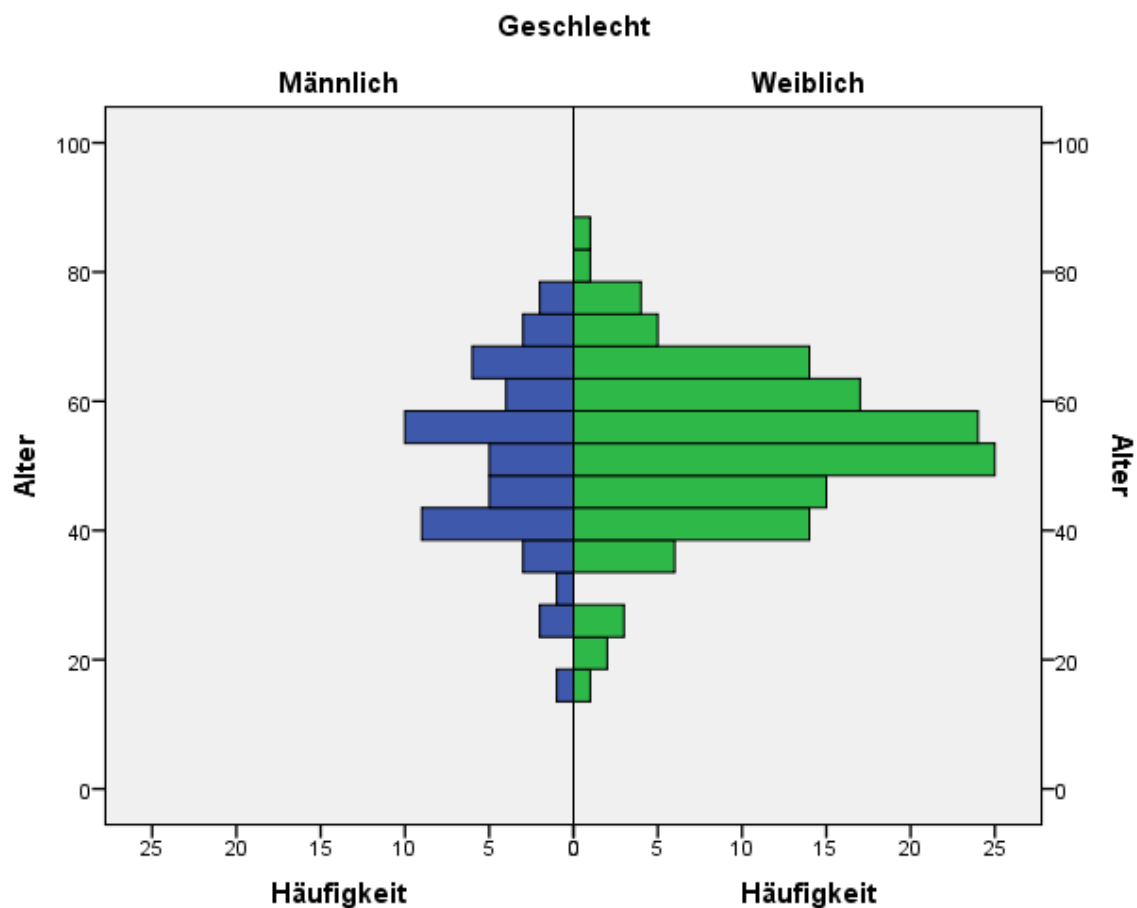


Abbildung 7: Alterspyramide nach Geschlecht

#### 4.2.2 Wohnort

Die meisten befragten DM2-Patienten lebten in Bayern (24,9%), Nordrhein-Westfalen (16,8%) und Baden-Württemberg (13,5%).

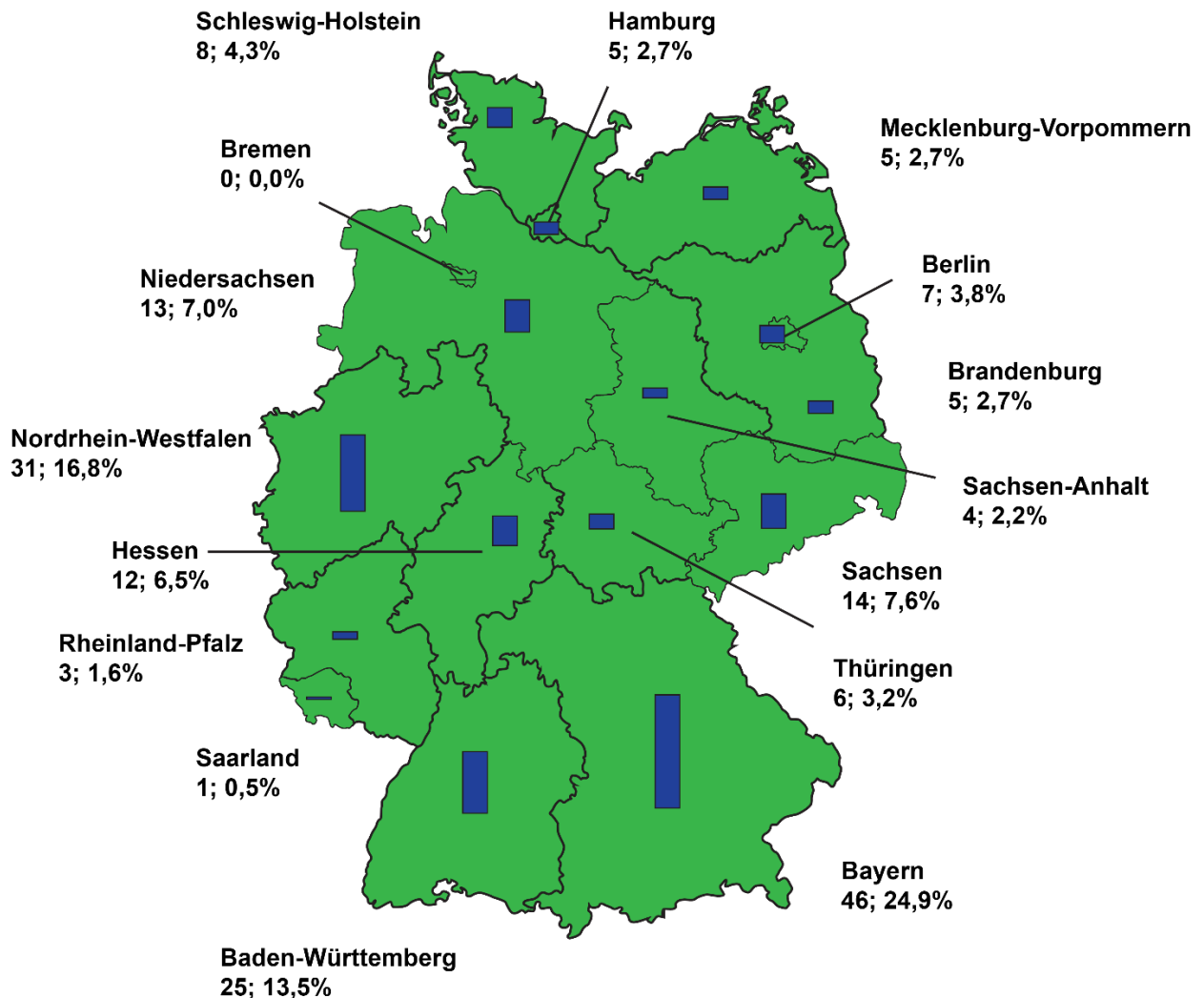


Abbildung 8: Wohnort nach Bundesland

#### 4.2.3 Beziehungsstatus

Tabelle 5: Bitte wählen Sie Ihren aktuellen Beziehungsstatus!

	Männlich		Weiblich		Gesamt	
	n	%	n	%	n	%
Verheiratet	39	75,0%	92	69,2%	131	70,8%
Ledig	6	11,5%	21	15,8%	27	14,6%
Geschieden	6	11,5%	14	10,5%	20	10,8%
Verwitwet	1	1,9%	6	4,5%	7	3,8%
Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%

#### 4.2.4 Information über die Umfrage

Tabelle 6: Wie haben Sie von dieser Onlineumfrage erfahren?

	Männlich		Weiblich		Gesamt	
	n	%	n	%	n	%
Über eine Mail des Friedrich-Baur-Institutes	30	57,7%	61	45,9%	91	49,2%
Über eine Mail von der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie	16	30,8%	26	19,5%	42	22,7%
Über den Vortrag von Hr. Retzer auf dem Treffen der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie in Hohenroda	3	5,8%	24	18,0%	27	14,6%
Über meine Eltern	2	3,8%	12	9,0%	14	7,6%
Über meine Kinder	0	0,0%	2	1,5%	2	1,1%
Sonstiges	1	1,9%	8	6,0%	9	4,9%
Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%

#### 4.2.5 Schulausbildung, Bildungsabschluss und aktuelle Tätigkeit

Bezüglich allgemeiner Schulausbildung ( $p=0,094$ ; Chi-Quadrat-Test), höchstem beruflichen Bildungsabschluss ( $p=0,537$ ; Chi-Quadrat-Test) und aktueller Tätigkeit ( $p=0,080$ ; Chi-Quadrat-Test) unterscheiden sich die beiden Geschlechter nicht signifikant.

Tabelle 7: Bitte wählen Sie Ihre allgemeine Schulausbildung, Ihren höchsten Bildungsabschluss und Ihre aktuelle Tätigkeit!

		Männlich		Weiblich		Gesamt		p (Chi-Quadrat)
		n	%	n	%	n	%	
Allgemeine Schulausbildung								0,094
	Fachhochschul- oder Hochschulreife	24	46,2%	51	38,3%	75	40,5%	
	Realschul- oder gleichwertiger Abschluss	10	19,2%	45	33,8%	55	29,7%	
	Haupt-(Volks-)schulabschluss	14	26,9%	24	18,0%	38	20,5%	
	Abschluss der polytechnischen Oberschule	3	5,8%	13	9,8%	16	8,6%	
	Noch in schulischer Ausbildung	1	1,9%	0	0,0%	1	0,5%	
	Ohne allgemeinen Schulabschluss	0	0,0%	0	0,0%	0	0,0%	
Höchster beruflicher Bildungsabschluss								0,537

## ► 4 Ergebnisse

	Lehre/Berufsausbildung im dualen System	24	46,2%	60	45,1%	84	45,4%	
	Hochschulabschluss	10	19,2%	17	12,8%	27	14,6%	
	Fachschulabschluss	3	5,8%	21	15,8%	24	13,0%	
	Fachhochschulabschluss	8	15,4%	14	10,5%	22	11,9%	
	Fachschulabschluss in der ehemaligen DDR	3	5,8%	10	7,5%	13	7,0%	
	Ohne beruflichen Bildungsabschluss	3	5,8%	7	5,3%	10	5,4%	
	Promotion	1	1,9%	4	3,0%	5	2,7%	
Aktuelle Tätigkeit								0,080
	Berufstätig	22	42,3%	63	47,4%	85	45,9%	
	Rentner	23	44,2%	51	38,3%	74	40,0%	
	Hausmann, -frau	0	0,0%	12	9,0%	12	6,5%	
	Erwerbsgemindert, krankgeschrieben, Behindertenwerkstatt etc.	4	7,7%	3	2,3%	7	3,8%	
	Arbeitslos	1	1,9%	2	1,5%	3	1,6%	
	Sonstiges	0	0,0%	1	0,8%	1	0,5%	
	Lehrling	0	0,0%	1	0,8%	1	0,5%	
	Student	1	1,9%	0	0,0%	1	0,5%	
	Schüler	1	1,9%	0	0,0%	1	0,5%	

### 4.3 Frühsymptome

#### 4.3.1 Symptome, die auf die Myotone Dystrophie zurückgeführt werden

Tabelle 8: Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen?

	Männlich		Weiblich		Gesamt	
	n	%	n	%	n	%
Nein	2	3,8%	2	1,5%	4	2,2%
Ja	50	96,2%	131	98,5%	181	97,8%
Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%

#### 4.3.2 Alter erstes Symptom, Alter Diagnosestellung und Jahre zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung

Bezüglich Alter, in welchem erste Symptome bemerkt wurden ( $p=0,250$ ; T-Test) und Alter, in welchem die Diagnose gestellt wurde ( $p=0,330$ ; T-Test), unterscheiden sich die beiden Geschlechter nicht signifikant.

Bezüglich Jahre zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung fand sich ein signifikanter Unterschied zwischen Männern und Frauen ( $p=0,001$ ; T-Test). Bei Frauen verging signifikant mehr Zeit zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung.



## ► 4 Ergebnisse

*Tabelle 9: Wie alt waren Sie, als Sie erste Symptome bemerkten? Wie alt waren Sie, als die Diagnose "Myotone Dystrophie" gestellt wurde?*

	Männlich	Weiblich	Gesamt	p (T-Test)
Alter in welchem erste Symptome bemerkt wurden (mean±SD)	36.8 (±14,1)	34.1 (±13,8)	34.9 (±13,9)	0,250
Alter in welchem die Diagnose Myotone Dystrophie gestellt wurde (mean±SD)	43.3 (±12,8)	45.4 (±12,7)	44.8 (±12,7)	0,330
Jahre zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung (mean±SD)	6.7 (±8,0)	11.7 (±11,4)	10.3 (±10,8)	0,001

### 4.3.3 Art erstes Symptom

Bezüglich Art des ersten Symptoms unterscheiden sich die beiden Geschlechter bei der Muskelschwäche signifikant ( $p=0,031$ ; Chi-Quadrat-Test). Signifikant mehr Frauen geben Muskelschwäche als erstes Symptom an. Bezüglich Myotonie ( $p=0,135$ ; Chi-Quadrat-Test), Schmerzen ( $p=0,714$ , Chi-Quadrat-Test) und Sonstiges ( $p=0,073$ , Chi-Quadrat-Test) als erstes Symptom unterscheiden sich die beiden Geschlechter nicht signifikant.

*Tabelle 10: Was war Ihr erstes Symptom, das aufgetreten ist?*

	Männlich		Weiblich		Gesamt		p (Chi-Quadrat)
	n	%	n	%	n	%	
Myotonie	24	48,0%	47	35,9%	71	39,2%	0,135
Muskelschwäche	12	24,0%	54	41,2%	66	36,5%	0,031
Schmerzen	8	16,0%	24	18,3%	32	17,7%	0,714
Sonstiges	6	12,0%	6	4,6%	12	6,6%	0,073
Gesamt	50	100,0%	131	100,0%	181	100,0%	0,060

► 4 Ergebnisse

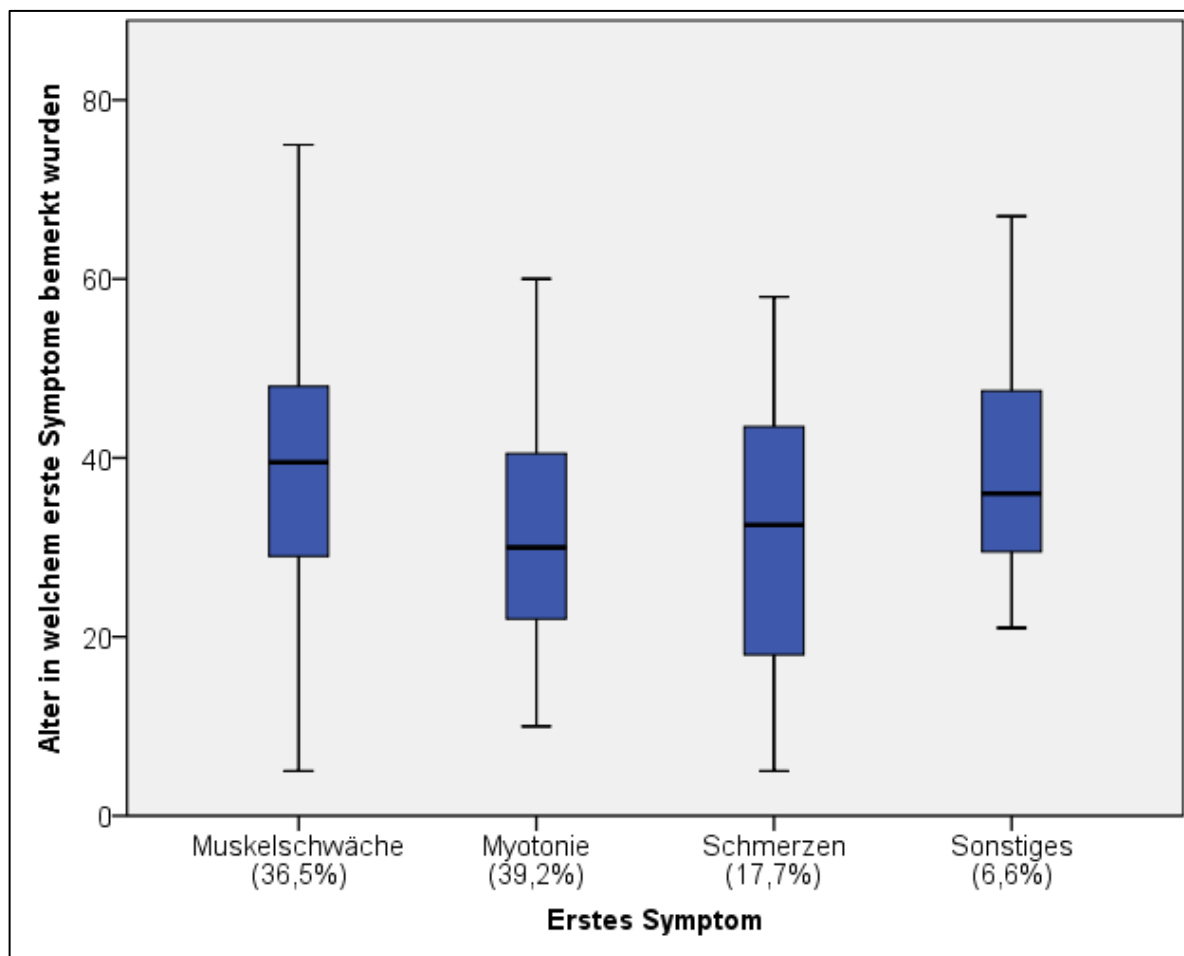


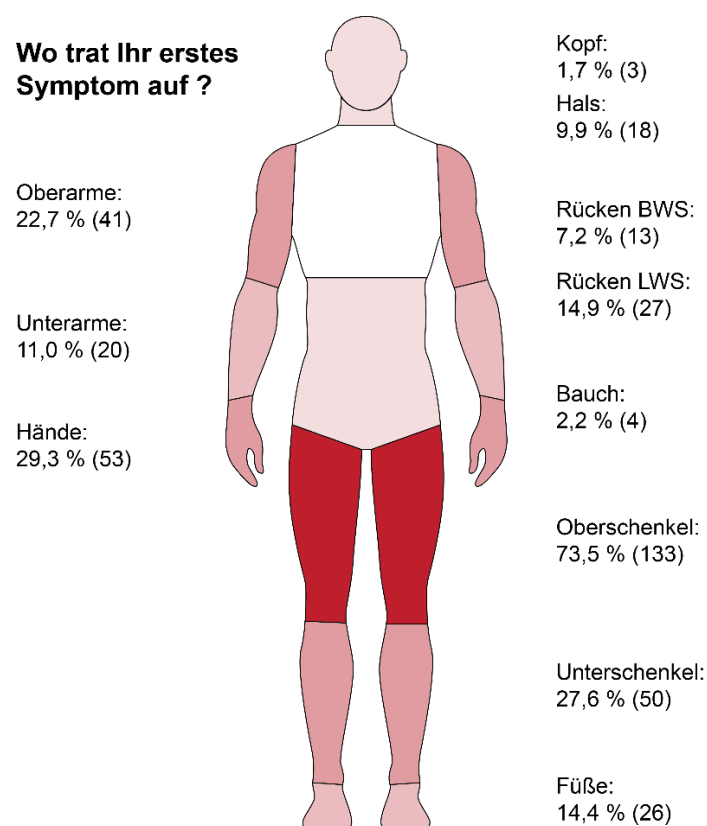
Abbildung 9: Häufigkeitsverteilung zwischen Erstem Symptom und Alter bei Symptombeginn

#### 4.3.4 Körperlokalisierung des ersten Symptoms

73,5% aller Patienten gaben an, dass die Oberschenkel als erstes von Symptomen betroffen waren. Damit sind Oberschenkel die am häufigsten betroffene Körperregion bzgl. Erstsymptom. Am zweiter Stelle wurden Hände (29,3%), an dritter Stelle Unterschenkel (27,6%) genannt. Bei dieser Frage waren Mehrfachantworten möglich.

Bezüglich Körperregion, an welcher die ersten Symptome auftraten, zeigte sich kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern.

Die exakten Zahlen zu der folgenden *Abbildung* *Abbildung 10* finden sich unter *7.1 Ergänzende Tabellen*.



*Abbildung 10: Ort (Körperstelle), wo das erste Symptom aufgetreten ist, farblich markiert – Mehrfachantworten möglich*

► 4 Ergebnisse

### 4.3.5 Schulsport

Tabelle 11: Schulsport

		Männlich		Weiblich		Gesamt	
		n	%	n	%	n	%
Einschätzung der eigenen Leistung im Sportunterricht im Vergleich zu den Mitschülern	Überdurchschnittlich	18	34,6%	29	21,8%	47	25,4%
	Durchschnittlich	20	38,5%	52	39,1%	72	38,9%
	Unterdurchschnittlich	14	26,9%	52	39,1%	66	35,7%
	Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%
Durchschnittliche Schulnote im Schulsport in der Grundschule	1 - Sehr gut	16	30,8%	27	20,3%	43	23,2%
	2 - Gut	14	26,9%	43	32,3%	57	30,8%
	3 - Befriedigend	15	28,8%	39	29,3%	54	29,2%
	4 - Ausreichend	4	7,7%	15	11,3%	19	10,3%
	5 - Mangelhaft	0	0,0%	4	3,0%	4	2,2%
	6 - Ungenügend	0	0,0%	1	0,8%	1	0,5%
	Vergessen/ Unbekannt	3	5,8%	4	3,0%	7	3,8%
	Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%
Durchschnittliche Schulnote im Schulsport in der weiterführenden Schule (Mittelschule, Realschule, Gymnasium)	1 - Sehr gut	13	25,0%	20	15,0%	33	17,8%
	2 - Gut	17	32,7%	33	24,8%	50	27,0%
	3 - Befriedigend	9	17,3%	46	34,6%	55	29,7%
	4 - Ausreichend	6	11,5%	16	12,0%	22	11,9%
	5 - Mangelhaft	0	0,0%	5	3,8%	5	2,7%
	6 - Ungenügend	0	0,0%	0	0,0%	0	0,0%
	Vergessen/ Unbekannt	7	13,5%	13	9,8%	20	10,8%
	Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%

### 4.3.6 Schwimmen lernen

Tabelle 12: Wann lernten Sie ungefähr schwimmen?

	Männlich		Weiblich		Gesamt	
	n	%	n	%	n	%
"früh" (vor dem 5. Lebensjahr)	9	17,3%	18	13,5%	27	14,6%
"normal" (zwischen 5 und 8 Jahre)	32	61,5%	89	66,9%	121	65,4%
"spät" (nach dem 8. Lebensjahr)	11	21,2%	26	19,5%	37	20,0%
Gesamt	52	100,0%	133	100,0%	185	100,0%

#### 4.4 Hauptsymptome

Definition der Zeitangaben:

- Nie: Niemals
- Selten: < 5 pro Jahr
- Häufig:  $\geq 5$  pro Jahr
- Permanent: Dauerhaft

Die exakten Zahlen und Tabellen zu den folgenden *Abbildungen* *Abbildung 11 - Abbildung 14* finden sich unter *7.1 Ergänzende Tabellen*.

##### 4.4.1 Muskelschwäche (Muskuloskelettales Systems)

Wertet man die drei Antwortmöglichkeiten „Selten“, „Häufig“ und „Permanent“ gemeinsam als Vorhandensein von muskuloskelettalen Problemen, so leiden 98,9% der Patienten an muskuloskelettalen Problemen (Muskelschwäche).

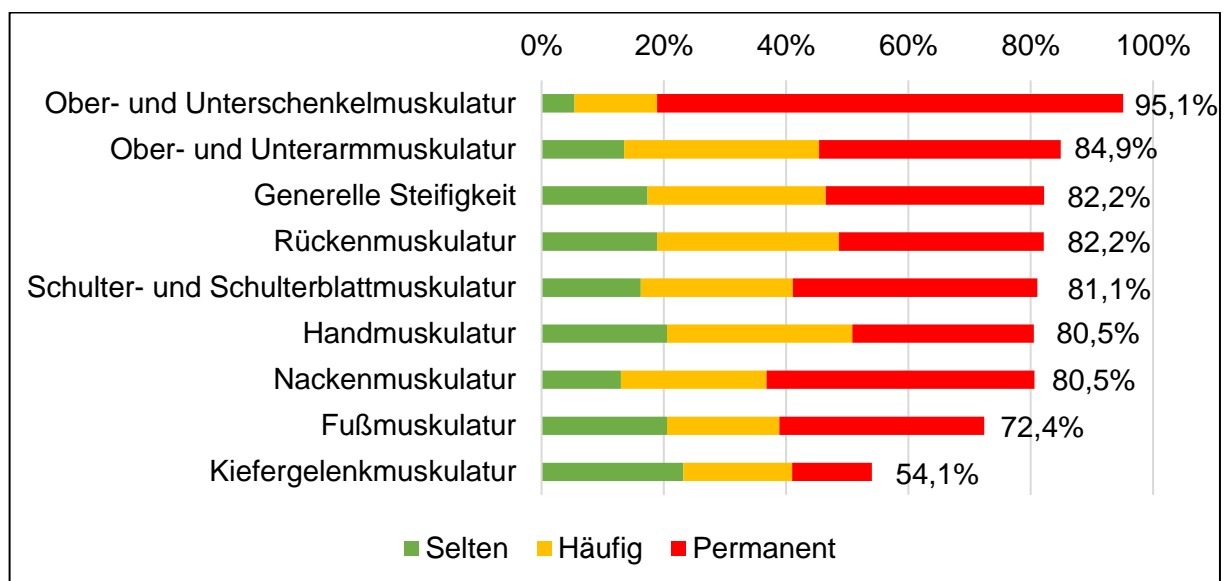


Abbildung 11: Auftreten von Symptomen des Muskuloskelettalen Systems (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.4.2 Schmerzen

Wertet man die drei Antwortmöglichkeiten „Selten“, „Häufig“ und „Permanent“ gemeinsam als Vorhandensein von Schmerzen, so leiden 99,5% der Patienten unter Schmerzen.

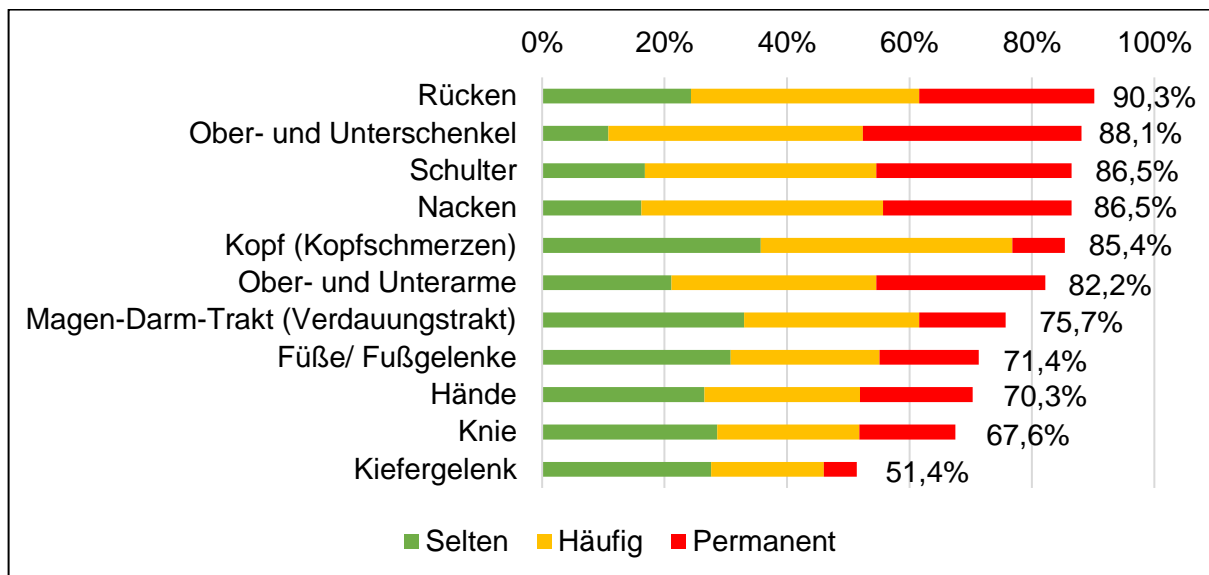


Abbildung 12: Auftreten von Schmerzen (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.4.3 Myotonie

Wertet man die drei Antwortmöglichkeiten „Selten“, „Häufig“ und „Permanent“ gemeinsam als Vorhandensein von Myotonie, so leiden 98,4% der Patienten unter Myotonie.

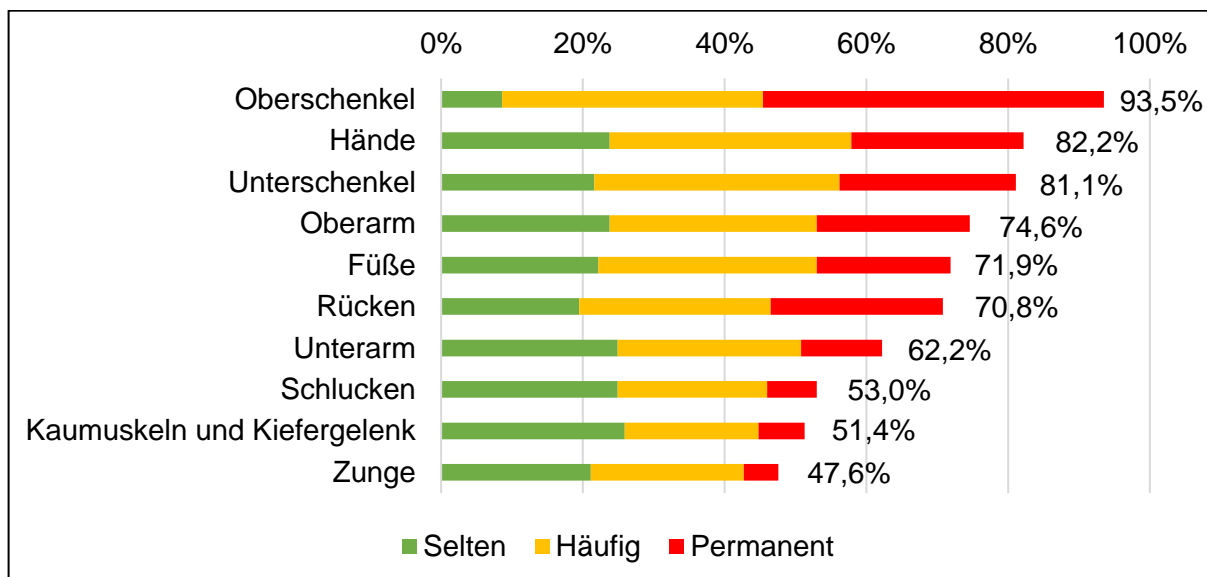


Abbildung 13: Auftreten von Myotonie (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.4.4 Checklist individual strength (CIS)

Zur Messung der Erschöpfung (=Fatigue) wurde der „Checklist individual strength questionnaire“ (CIS) verwendet. Der Fragebogen besteht aus insgesamt 20 Fragen. Die Fragen sind in unterschiedlicher Anzahl verschiedenen Kategorien zugeordnet. Severity of fatigue (8 Fragen), Decreased physical activity (3 Fragen), Decreased Motivation (4 Fragen) und Concentration problems (5 Fragen). Jede Frage wird auf einer 7-Punkte Likert Skala beantwortet. Die Teilnehmer mussten zwischen „7 - Ja, das trifft zu“ bis „1 - Nein, das trifft nicht zu“ auswählen. Je höher die Punktzahl in der Kategorie „Fatigue“, desto höher ist die Erschöpfungssymptomatik.

Bei keinen der Unterscores oder dem CIS-Total Score fand sich ein signifikanter Unterschied zwischen Männern und Frauen. Severity of fatigue ( $p=0,367$ ; T-Test), Decreased physical activity ( $p=0,634$ ; T-Test), Decreased Motivation ( $p=0,167$ ; T-Test), Concentration problems ( $p=0,695$ ; T-Test), CIS-total ( $p=0,363$ ; T-Test).

Tabelle 13: CIS-Fatigue bei den 185 Umfrageteilnehmern

	Männlich	Weiblich	Gesamt	p (T-Test)
	Mean ( $\pm$ SD)	Mean ( $\pm$ SD)	Mean ( $\pm$ SD)	
Severity of fatigue	34,0 ( $\pm$ 8,0)	35,1 ( $\pm$ 7,6)	34,8 ( $\pm$ 7,7)	0,367
Concentration problems	19,2 ( $\pm$ 5,1)	19,5 ( $\pm$ 4,7)	19,5 ( $\pm$ 4,8)	0,695
Decreased Motivation	14,4 ( $\pm$ 4,8)	15,3 ( $\pm$ 3,9)	15,0 ( $\pm$ 4,2)	0,167
Decreased Physical Activity	12,4 ( $\pm$ 3,4)	12,1 ( $\pm$ 3,8)	12,2 ( $\pm$ 3,7)	0,634
CIS Total	80,0 ( $\pm$ 15,2)	82,1 ( $\pm$ 13,7)	81,5 ( $\pm$ 14,1)	0,363

## ► 4 Ergebnisse

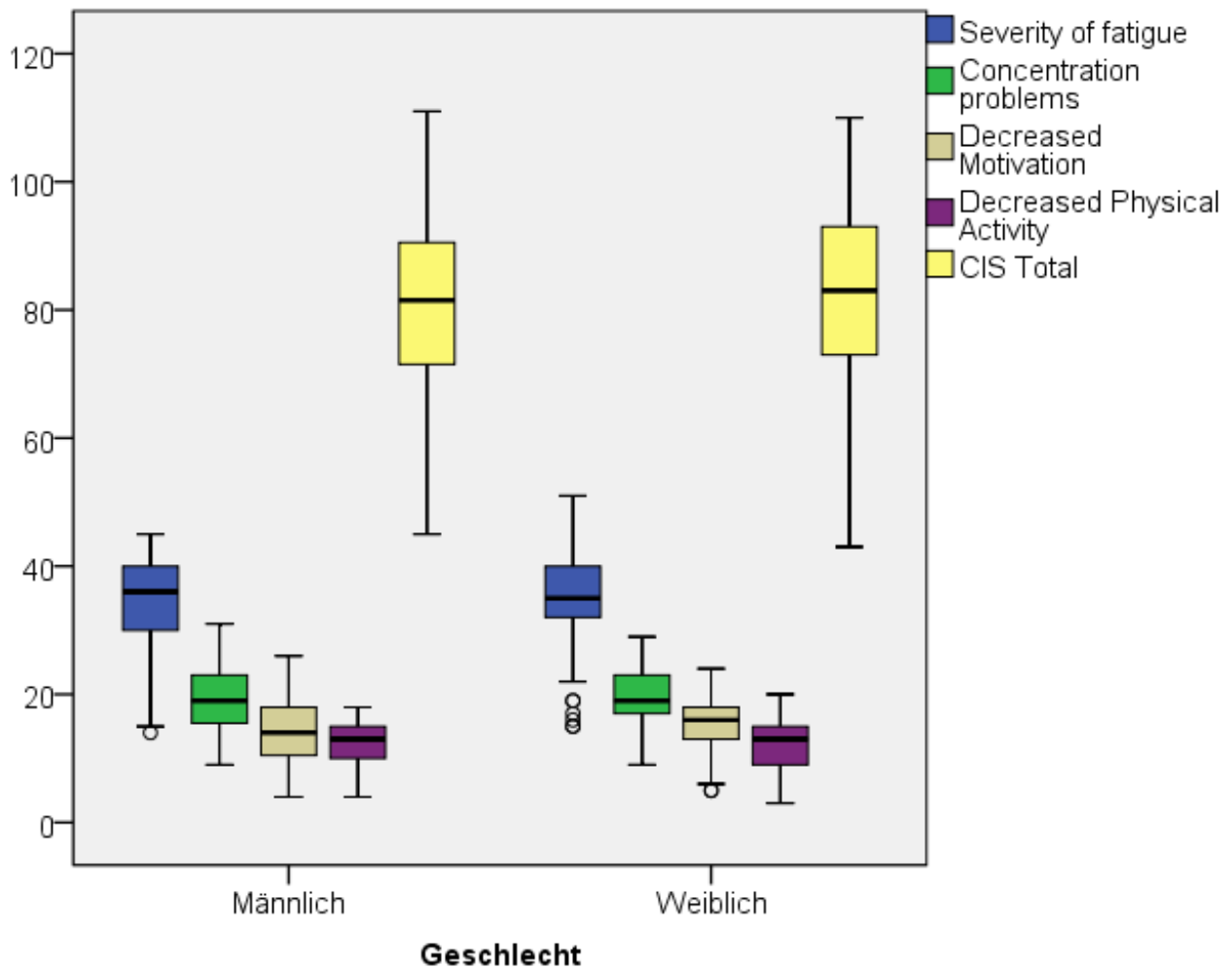


Abbildung 14: Checklist individual strength (CIS) -Werte - aufgeteilt nach Geschlecht

### 4.5 Multisystemische Symptome

Abbildung 22 gibt einen Überblick über die multisystemischen Symptome der DM2 und deren Prävalenzen.

Die exakten Zahlen und Tabellen zu den folgenden Abbildungen *Abbildung 15* *Abbildung 21* finden sich unter *7.1 Ergänzende Tabellen*.



#### 4.5.1 Herzkreislaufsystem

Bei keinen der Symptome des Herzkreislaufsystems unterscheiden sich die beiden Geschlechter signifikant.

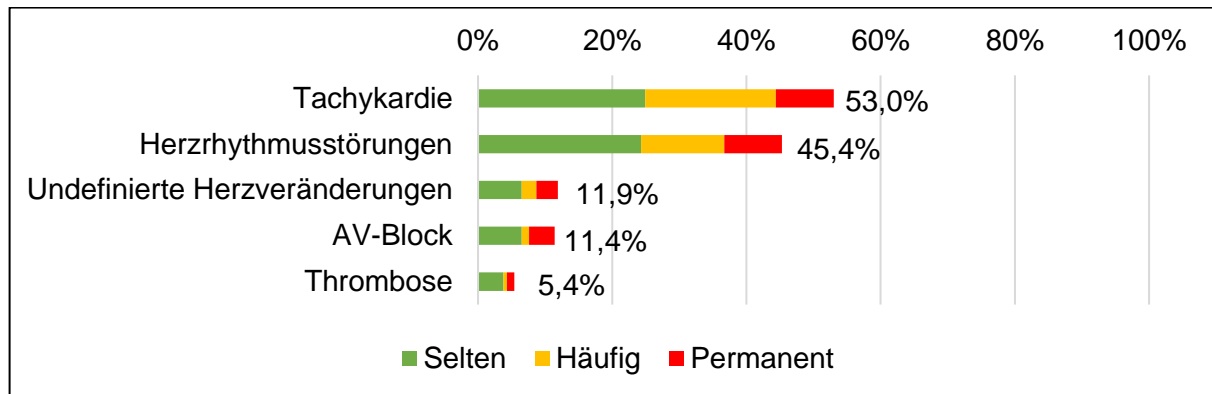


Abbildung 15: Auftreten von Symptomen des Herzkreislaufsystems (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.5.2 Respiratorisches System

Atempausen während des Schlafens ( $p=0,015$ ; Chi-Quadrat-Test), Unterbrechen und Fortsetzen des Schnarchens während der Nacht ( $p=0,005$ ; Chi-Quadrat-Test) und Einschlafen während des Gespräches ( $p<0,0001$ ; Chi-Quadrat-Test) traten signifikant häufiger bei Männern auf. Bezüglich der anderen Fragen zum respiratorischen System gab es keine signifikanten Unterschiede zwischen den beiden Geschlechtern.

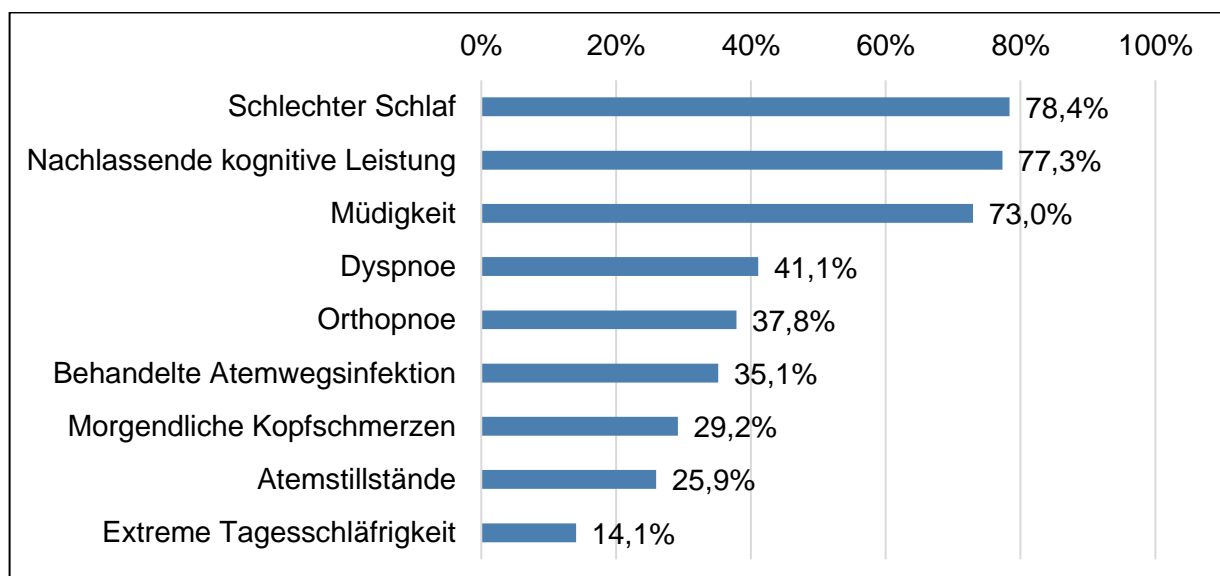


Abbildung 16: Auftreten von Symptomen des Respiratorischen Systems (mind. 1 x "Ja" in der entsprechenden Kategorie)

### 4.5.3 Endokrines System

Hitzewallungen ( $p = <0.001$ ,  $\chi^2$ ) und Kälteempfindlichkeit ( $p = 0.017$ ,  $\chi^2$ ) zeigten sich signifikant häufiger bei Frauen. Bezüglich Diabetes Mellitus ( $p = 0.096$ ,  $\chi^2$ ), Schnellem Schwitzen ( $p = 0.821$ ,  $\chi^2$ ), Schilddrüsenüberfunktion ( $p = 0.188$ ,  $\chi^2$ ) und Schilddrüsenunterfunktion ( $p = 0.468$ ,  $\chi^2$ ) bestand kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern.

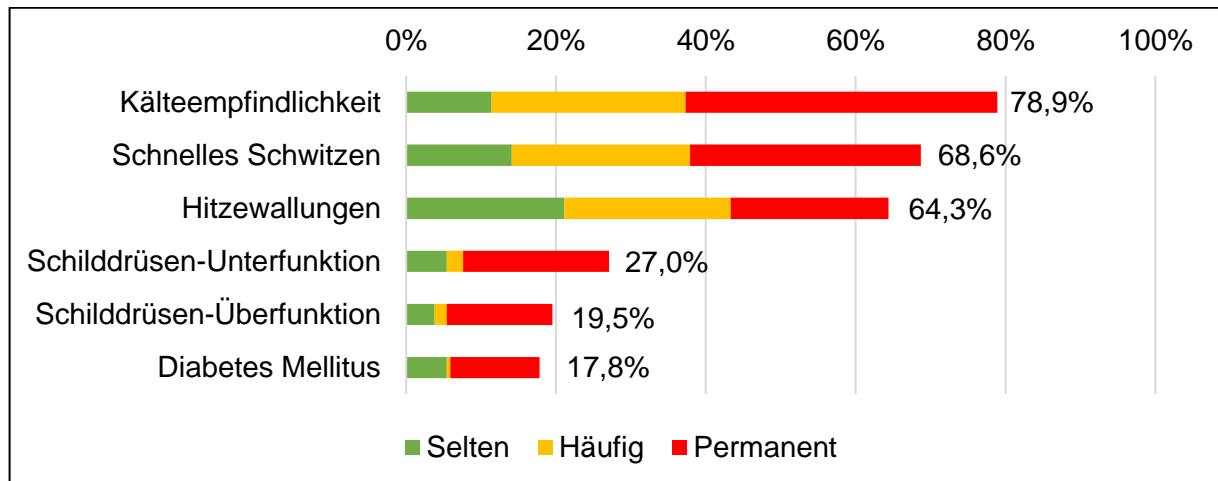


Abbildung 17: Auftreten von Symptomen des Endokrinen Systems (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.5.4 Ophthalmologie und Otologie

Bezüglich der Symptome von Auge oder Ohr zeigte sich kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern. Grauer Star ( $p = 0.151$ ,  $\chi^2$ ), Grüner Star ( $p = 0.896$ ,  $\chi^2$ ), Makuladegeneration ( $p = 0.141$ ,  $\chi^2$ ), Chronisches Gerstenkorn ( $p = 0.777$ ,  $\chi^2$ ), Schwerhörigkeit ( $p = 0.362$ ,  $\chi^2$ ), Taubheit auf einem Ohr ( $p = 0.564$ ,  $\chi^2$ ), Zuschwellen der Ohrtrompete ( $p = 0.470$ ,  $\chi^2$ ).

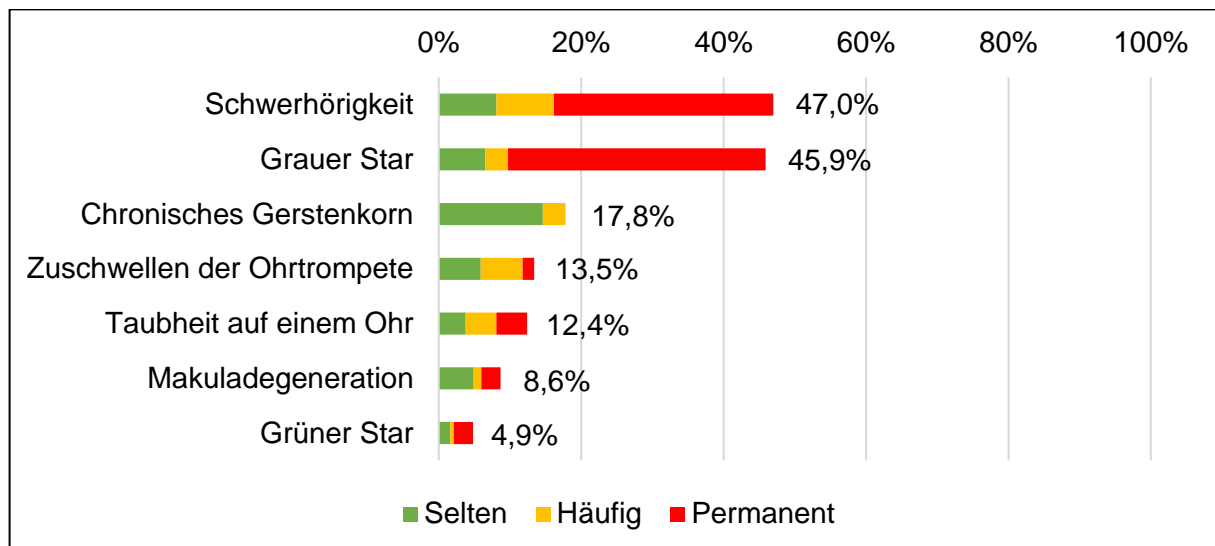


Abbildung 18: Auftreten von Symptomen an Auge und Ohr (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.5.5 Magen-Darmtrakt

Verdauungsprobleme ( $p = 0.001$ ,  $\chi^2$ ) und Verstopfungen ( $p = <0.001$ ,  $\chi^2$ ) traten signifikant häufiger bei Frauen auf. Bezüglich der restlichen Symptome des Magen-Darmtraktes bestand kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern.

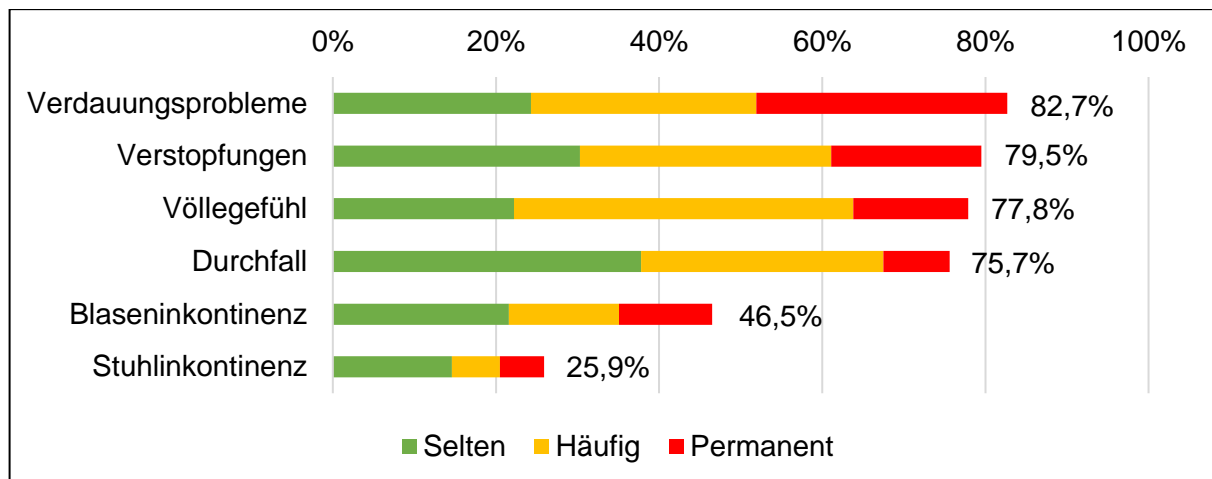


Abbildung 19: Auftreten von Symptomen des Magen-Darmtraktes (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.5.6 Kopf und Gesicht

Bezüglich der Symptome an Kopf und im Gesicht bestand kein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern.

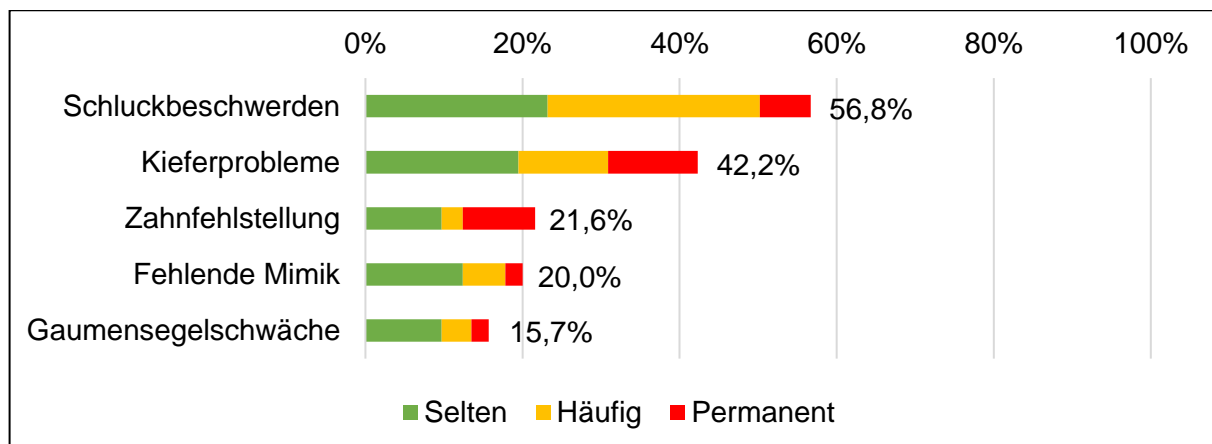


Abbildung 20: Auftreten von Symptomen an Kopf und Gesicht (Selten+Häufig+Permanent)

#### 4.5.7 Sonstiges

Haarausfall ( $p = 0.011$ ,  $\chi^2$ ) trat signifikant häufiger bei Männern auf. Schluckauf ( $p = 0.023$ ,  $\chi^2$ ) trat signifikant häufiger bei Frauen auf. Die weiteren sonstigen Symptome zeigten keinen signifikanten Unterschied zwischen den beiden Geschlechtern.

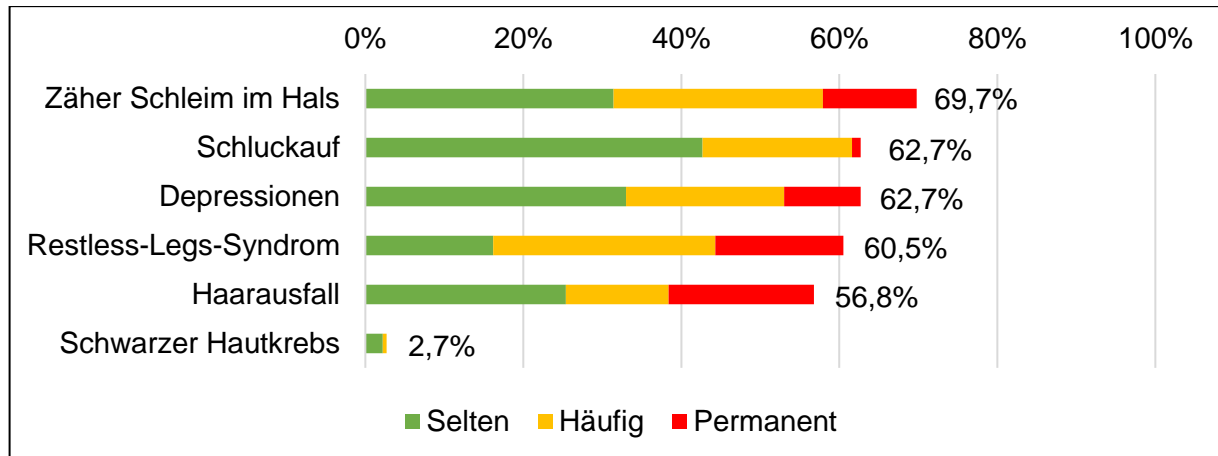


Abbildung 21: Auftreten von sonstigen Symptomen (Selten+Häufig+Permanent)

## ► 4 Ergebnisse

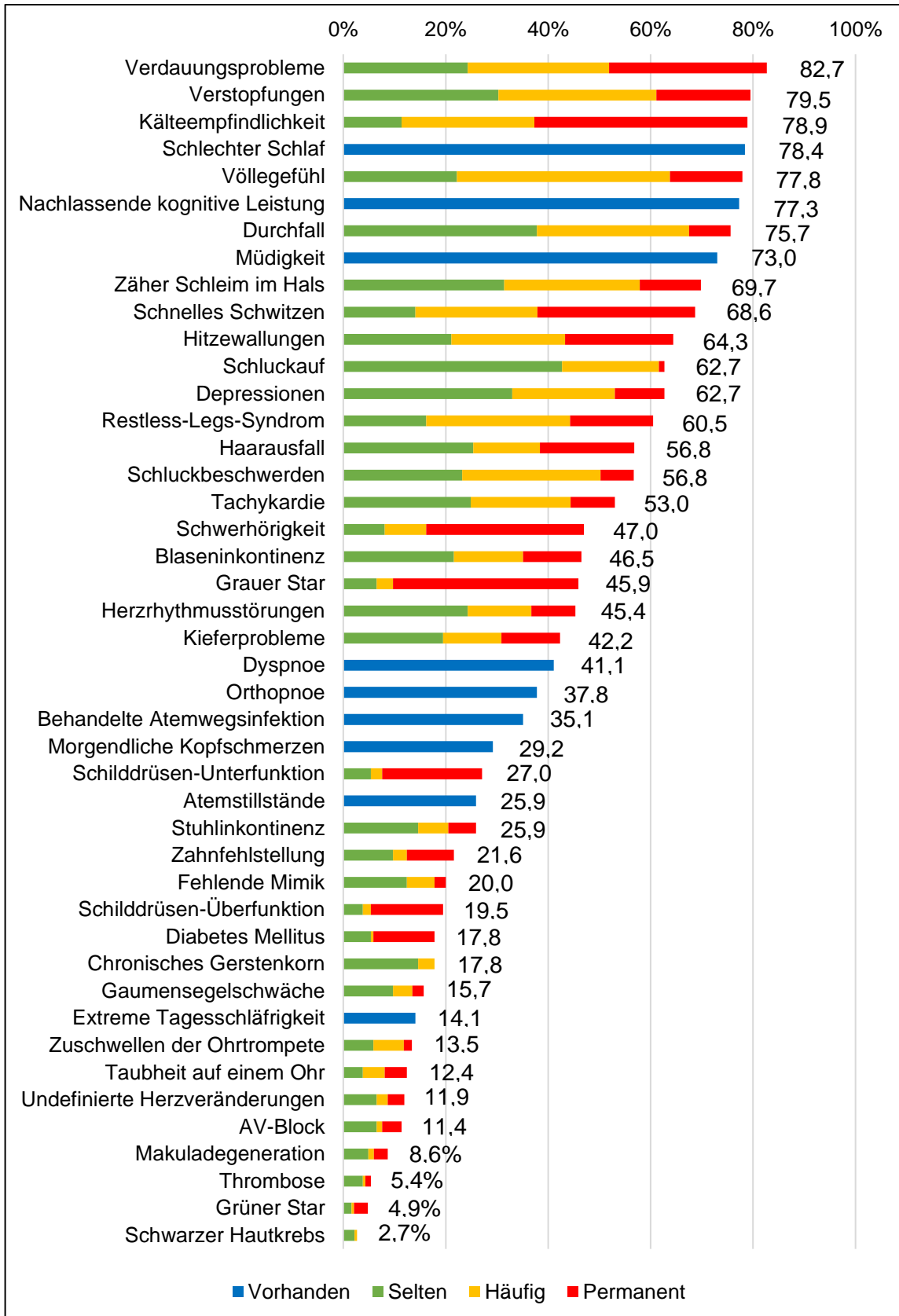


Abbildung 22: Überblick über die multisystemischen Symptome der DM2 sortiert nach Häufigkeit des Auftretens

► 4 Ergebnisse

## 4.6 Laborwerte

Tabelle 14: Wie waren bislang Laborergebnisse folgender Werte?

		Normal	Erhöht	Nicht getestet	Weiß nicht / vergessen	Gesamt
Gamma-Glutamyltransferase (γ-GT)	n	39	58	11	77	185
	%	21,1%	31,4%	5,9%	41,6%	100,0%
Glutamat-Pyruvat-Transaminase (GPT)	n	44	51	11	79	185
	%	23,8%	27,6%	5,9%	42,7%	100,0%
Glutamat-Oxalacetat-Transaminase (GOT)	n	40	49	15	81	185
	%	21,6%	26,5%	8,1%	43,8%	100,0%
Creatinkinase (CK)	n	22	105	10	48	185
	%	11,9%	56,8%	5,4%	25,9%	100,0%
Cholesterin	n	58	103	5	19	185
	%	31,4%	55,7%	2,7%	10,3%	100,0%

## 4.7 Sport und Freizeit

### 4.7.1 Hilfsmittel zur Fortbewegung

Es bestand keine statistische Abhängigkeit zwischen dem Nutzen eines Hilfsmittels zur Fortbewegung und dem Geschlecht ( $p=0,902$ ; Chi-Quadrat-Test).

Tabelle 15: Nutzen Sie ein Hilfsmittel zur Fortbewegung?

	Ja	Nein	Gesamt
n	51	134	185
%	27,6%	72,4%	100,0%

Tabelle 16: Welches Hilfsmittel benutzen Sie?– Mehrfachantworten möglich

		Ja	Nein	Gesamt
Fußheberorthese	n	5	180	185
	%	2,7%	97,3%	100,0%
Gehstock	n	27	128	185
	%	14,6%	85,4%	100,0%
Rollator	n	28	127	185
	%	15,1%	84,9%	100,0%
Rollstuhl (Schieberollstuhl)	n	10	175	185
	%	5,4%	94,6%	100,0%
Rollstuhl (e-Fix o.ä.)	n	11	174	185
	%	5,9%	94,1%	100,0%
Rollstuhl kompakt (über 100 kg)	n	8	177	185
	%	4,3%	95,7%	100,0%

► 4 Ergebnisse

### 4.7.2 Freizeitsport

Tabelle 17: Treiben Sie regelmäßig Sport?

	Ja	Nein	Gesamt
n	77	108	185
%	41,6%	58,4%	100,0%

Tabelle 18: Wie oft pro Woche treiben Sie durchschnittlich Sport?

	Nie	<1 Mal pro Woche	1 Mal pro Woche	2-3 Mal pro Woche	>3 Mal pro Woche	Gesamt
n	108	2	20	34	21	185
%	58,4%	1,1%	10,8%	18,4%	11,3%	100,0%

Tabelle 19: Welche Sportart betreiben Sie vorrangig?

		Ja	Nein	Gesamt
Laufsport	n	39	146	185
	%	21,1%	78,9%	100,0%
Ballsport	n	1	184	185
	%	0,5%	99,5%	100,0%
Schwimmen	n	22	163	185
	%	11,9%	88,1%	100,0%
Kraftsport	n	12	173	185
	%	6,5%	93,5%	100,0%
Leichtathletik	n	2	183	185
	%	1,1%	98,9%	100,0%
Radsport	n	20	165	185
	%	10,8%	89,2%	100,0%
Tanzsport	n	5	180	185
	%	2,7%	97,3%	100,0%
Kampfsport	n	1	184	185
	%	0,5%	99,5%	100,0%

### 4.7.3 Aktivitäten

Tabelle 20: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Aktivitäten/ Hobbys in Bezug auf Ihre Myotone Dystrophie?

		++	+	-	--	?	Gesamt
Yoga	N	28	25	11	9	112	185
	%	15,1%	13,5%	5,9%	4,9%	60,5%	100,0%
Feldenkrais	N	12	11	3	1	158	185
	%	6,5%	5,9%	1,6%	0,5%	85,4%	100,0%
Fango/ Moorpackungen	N	74	43	3	4	61	185
	%	40,0%	23,2%	1,6%	2,2%	33,0%	100,0%
Schwimmen	N	78	52	24	15	16	185
	%	42,2%	28,1%	13,0%	8,1%	8,6%	100,0%
Fahrradfahren mit E-Bike	N	32	18	6	13	116	185
	%	17,3%	9,7%	3,2%	7,0%	62,7%	100,0%

++ = Gut; + = Eher gut; - = Eher schlecht; -- = Schlecht; ? = Keine Erfahrungen



#### 4.8 Geschlechterspezifische Symptome

Folgende *Abbildung 23*: Geschlechterspezifische Symptome bei DM2-Patienten gibt einen Überblick über die Symptome, welche signifikant häufiger bei Frauen bzw. bei Männern auftraten.

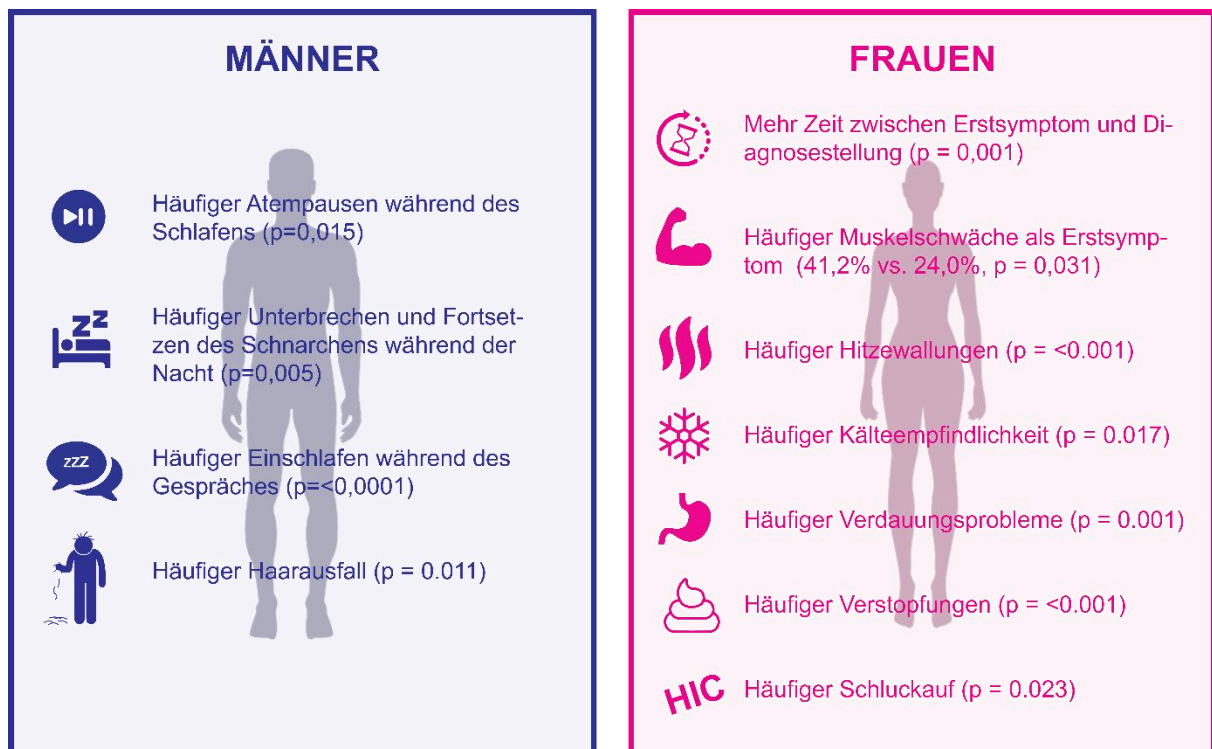


Abbildung 23: Geschlechterspezifische Symptome bei DM2-Patienten

#### 4.9 Therapieerfahrungen

Tabelle 21: Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten?

	n	%
Ja	168	90,8%
Nein	17	9,2%
Gesamt	185	100,0%

##### 4.9.1 Nicht-medikamentöse Therapie

Tabelle 22: Haben Sie bereits Erfahrungen mit nichtmedikamentöser Therapie Ihrer Myotonen Dys-trophie gesammelt?

	n	%
Ja	97	57,7%
Nein	71	42,3%
Gesamt	168	100,0%

## ► 4 Ergebnisse

Tabelle 23: Wie häufig werden Sie therapeutisch behandelt?

	n	%
Mehr als 2 Einheiten pro Woche	13	13,4%
2 Einheiten pro Woche	33	34,0%
1 Einheit pro Woche	26	26,8%
Nur, wenn ein Rezept ausgestellt wird	19	19,6%
Nie	6	6,2%
Gesamt	97	100,0%

Tabelle 24: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Therapieformen?

		++	+	-	--	?	Gesamt
Physiotherapie (Einzeltherapie)	N	71	13	4	5	4	97
	%	73,2%	13,4%	4,1%	5,2%	4,1%	100,0%
Physiotherapie (Gruppentherapie)	N	10	13	9	8	57	97
	%	10,3%	13,4%	9,3%	8,2%	58,8%	100,0%
Ergotherapie	N	24	15	2	5	51	97
	%	24,7%	15,5%	2,1%	5,2%	52,6%	100,0%
Logopädie	N	10	11	2	2	72	97
	%	10,3%	11,3%	2,1%	2,1%	74,2%	100,0%
Osteopathie	N	14	7	3	1	72	97
	%	14,4%	7,2%	3,1%	1,0%	74,2%	100,0%
Psychologische Beratung/ Behandlung	N	12	16	2	5	62	97
	%	12,4%	16,5%	2,1%	5,2%	63,9%	100,0%
Muskelzentren/ Neurologie	N	22	23	6	4	42	97
	%	22,7%	23,7%	6,2%	4,1%	43,3%	100,0%
PNF-Therapie	N	8	3	4	0	82	97
	%	8,2%	3,1%	4,1%	0,0%	84,5%	100,0%
PNF-Physiotherapie	N	8	7	5	1	76	97
	%	8,2%	7,2%	5,2%	1,0%	78,4%	100,0%
Aquagymnastik im warmen Wasser	N	37	14	5	4	37	97
	%	38,1%	14,4%	5,2%	4,1%	38,1%	100,0%
MOTO-Med	N	7	5	0	3	82	97
	%	7,2%	5,2%	0,0%	3,1%	84,5%	100,0%
Akupressur	N	6	4	4	1	82	97
	%	6,2%	4,1%	4,1%	1,0%	84,5%	100,0%
Heilpraktiker	N	8	2	3	4	80	97
	%	8,2%	2,1%	3,1%	4,1%	82,5%	100,0%

++ = Gut; + = Eher gut; - = Eher schlecht; -- = Schlecht; ? = Keine Erfahrungen

#### 4.9.2 Medikamentöse Therapie

*Tabelle 25: Haben Sie bereits Erfahrungen mit Medikamenten in der Therapie Ihrer Myotonen Dys-trophie gesammelt?*

	<b>n</b>	<b>%</b>
Ja	67	39,9%
Nein	101	60,1%
Gesamt	168	100,0%

*Tabelle 26: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Medikamenten?*

		<b>++</b>	<b>+</b>	<b>-</b>	<b>--</b>	<b>?</b>	<b>Gesamt</b>
Modafinil	n	0	2	2	1	62	67
	%	0,0%	3,0%	3,0%	1,5%	92,5%	100,0%
Mariendistel	n	0	0	0	0	67	67
	%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	100,0%	100,0%
Mexiletin	n	1	2	3	3	58	67
	%	1,5%	3,0%	4,5%	4,5%	86,6%	100,0%
Kreatin	n	2	5	8	7	45	67
	%	3,0%	7,5%	11,9%	10,4%	67,2%	100,0%
Fenofibrat	n	0	1	0	0	66	67
	%	0,0%	1,5%	0,0%	0,0%	98,5%	100,0%
Domperidon	n	0	0	0	1	66	67
	%	0,0%	0,0%	0,0%	1,5%	98,5%	100,0%
Metoclopramid	n	6	7	4	2	48	67
	%	9,0%	10,4%	6,0%	3,0%	71,6%	100,0%
Opiate	n	8	7	1	6	45	67
	%	11,9%	10,4%	1,5%	9,0%	67,2%	100,0%
Gabapentin	n	4	8	7	8	40	67
	%	6,0%	11,9%	10,4%	11,9%	59,7%	100,0%

++ = Gut; + = Eher gut; - = Eher schlecht; -- = Schlecht; ? = Keine Erfahrungen

## **5 Diskussion**

Es folgt die Diskussion der oben beschriebenen Ergebnisse inklusive Einordnung in den wissenschaftlichen Zusammenhang. Dieser Teil gliedert sich in Diskussion der Methoden und Diskussion der Ergebnisse.

### **5.1 Diskussion der Methoden**

Die Grundlage der erhobenen Daten war eine Onlineumfrage unter Betroffenen DM2-Patienten. Über einen Computer (oder ein anderes Endgerät) mit Internetzugang hatte jeder angeschriebene Patient die Möglichkeit an der Umfrage teilzunehmen. Die Umfrage wurde mithilfe des Open-Source-Programms LimeSurvey erstellt und verwaltet. LimeSurvey wurde bereits für andere wissenschaftliche medizinische Arbeiten genutzt. So wurde die Software 2016 von Burgdorf et al. verwendet, um Daten von Blutspendern zu sammeln. Die schnellere, günstigere und flexiblere Form der Datenakquise wurde positiv bewertet [21].

#### **5.1.1 Vorteile einer Onlineumfrage**

Wright et al. fassten 2005 die verschiedenen Vor- und Nachteile einer Onlineumfrage zusammen, die sich mit unseren Erfahrungen decken [22]. Zum einen konnte eine große Menge Patienten kostengünstig via E-Mail angeschrieben werden, zum anderen konnten Patienten nahezu kostenfrei und ohne besonderen Aufwand an der Umfrage teilnehmen. Es entstanden keine Kosten für Umfragebögen, Einladungsschreiben oder Porto. Den größten Einfluss auf die Rücklaufquote hat laut Sheehan das Jahr, in welchem die Umfrage durchgeführt wurde und die Anzahl an Erinnerungsmails [23]. Für die vorliegende Umfrage wurde eine einzige Erinnerungsemail am 17.11.2017 an die Patienten versendet. Medizinischen Umfragen unter betroffenen Patienten stellen gewiss eine eigene Kategorie dar. Die intrinsische Motivation von Erkrankten daran mitzuwirken ihre eigene Erkrankung weiter zu erforschen oder eventuelle Therapieansätze zu finden wird als deutlich größer als in anderen Gesellschaftsfeldern angenommen. Im Hinblick auf die mögliche Belohnung – z.B. in Form einer verbesserten Krankenversorgung oder gar Heilung – ist dies kaum verwunderlich.

Durch E-Maileinladung und Onlineausfüllen der Umfrage war eine schnelle Datenerhebung möglich. Es konnte jederzeit die Anzahl der bereits ausgefüllten Umfragen überprüft werden, wobei die Einzelauswertung der Fragen „Good clinical practice (GCP)“ entsprechend nicht vor Studienabschluss erfolgte. Die sofortige Verfügbarkeit der Daten nach Beendigung der Umfrage war ein großer Vorteil. Vergleicht man dies mit dem Warten darauf, dass Papierumfragebögen per Post zurück an das verantwortliche Institut geschickt werden, liegt der Benefit klar auf der Hand.

Das Ausfüllen der Umfrage über eine digitale Maske (und nicht von Hand) steigert die Qualität einer Umfrage. Teilnehmer können nicht versehentlich zu viele oder zu wenige Kreuze setzen. Sie können keine Pflichtfelder überspringen oder in ein für Zahlen (z.B. Gewicht) vorgesehenes Feld Buchstaben eintragen. Unleserliche Schrift oder schlecht gesetzte Kreuze fallen weg. Durch Bedingungen und Verknüpfungen kann eine Umfrage individualisiert werden. So können z.B. männlichen Teilnehmern Fragen bezüglich Schwangerschaft erspart werden. In der für diese Arbeit verwendeten Umfrage wurden beispielsweise Teilnehmern, welche die Angabe machten, dass sie an DM2 erkrankte Familienmitglieder haben, Fragen zu diesen Familienmitgliedern gestellt. Wer keine kranken Familienmitglieder hatte, dem wurden entsprechende Fragen nicht gestellt. Je nach Genauigkeit der programmierten Fragen und Felder kann so die Qualität der Umfrageergebnisse auf ein Maximum gesteigert werden. Eine solche Genauigkeit erfordert ein gewisses Grundverständnis von Computerprogrammen. Zwar sind Programme wie LimeSurvey sehr benutzerfreundlich geschrieben und auch ohne Programmierkenntnisse zu bedienen, man sollte jedoch an das Arbeiten mit Computern vertraut sein. Nach einer gewissen Einarbeitungszeit mit dem verwendeten Umfrageprogramm kann man dann gewisse Bedingungen und Verknüpfungen in den Survey mit aufnehmen. Als empfehlenswert lässt sich an dieser Stelle sicherlich festhalten, dasselbe Programm regelmäßig zu verwenden und nicht verschiedene Programme im Institut einzusetzen.

Die Globalisierung findet über die Onlineumfrage ebenfalls Eingang in die medizinische Forschung. So können kostengünstig gleiche, vergleichbare Umfragen über den gesamten Globus verteilt durchgeführt werden. Internationale Vergleiche können einfach angestellt werden. Ein gutes Beispiel hierfür ist der Global Online Sexuality Survey (GOSS) der WHO. Über 2000 Männer nahmen an dieser Onlineumfrage (welche über Facebook beworben wurde) teil. Über die gesammelten Daten wurde eine Prävalenz von Erektile Dysfunktion von 37,7% berechnet [24]. Dieser Vorteil einer Onlineumfrage sticht besonders hervor. Sollten in mittelferner Zukunft alle Menschen Zugang zu Internet haben und in einer „Weltweiten Gesundheitsdatenbank“ registriert sein, so könnte man von einem einzigen Standort aus beliebig viele Menschen erreichen und zur Teilnahme auffordern. Auf kleineren Maßstab projiziert, könnte man alle deutschen Staatsbürger z.B. einmal im Jahr einen allgemeinen Gesundheits-survey ausfüllen lassen. Zur Erhöhung der Teilnehmerquote könnten gesundheitssteuerliche Vorteile für das Ausfüllen genehmigt werden. Mit der bereits bestehenden „Gesundheitsberichterstattung des Bundes“ – gemeinsam getragen von Robert-Koch-Institut und Statistisches Bundesamt - existiert bereits eine Institution, welche solch große Onlineumfragen beantworten könnte. Mit Hilfe eines Onlinesurveys kann man außerdem nicht nur Infos von Patienten sammeln, sondern auch behandelnde Ärzte interviewen. Kwon et al. befragten im

Jahr 2018 weltweit Mikrochirurgen zu ihrer bevorzugten rekonstruktiven Methode, Gewebedefekte der oberen Extremität zu behandeln. 402 internationale Chirurgen teilten via Onlineumfrage ihre bevorzugte Behandlungsmethode mit. Anschließend konnten Kwon et al. Unterschiede der Therapie im Hinblick auf Land, Dienstalter oder Subspezialität des Chirurgen ermitteln [25].

Die einfache Auswertung von Onlineumfragen ist ein großer Vorteil. Je nach Software besteht die Möglichkeit gewonnene Datensätze direkt in ein Statistikprogramm, wie Excel oder SPSS zu exportieren. Die Daten müssen so nicht mehr von Hand eingetragen werden, womit Mehrarbeit und eine große potentielle Fehlerquelle entfällt. Entsprechend dem Knowhow des auswertenden Personals, können dann direkt einfache und komplexere Grafiken automatisch erstellt werden.

### 5.1.2 Nachteile der Onlineumfrage

Das Format der Onlineumfrage hat auch Nachteile.

Als ersten Nachteil muss man nennen, dass Personen ohne Internetzugang oder ein grundlegendes Computerverständnis größtenteils von der Umfrage ausgeschlossen werden. Sie haben nur die Möglichkeit mit Hilfe von computeraffinen Freunden oder Verwandten teilzunehmen.

Das Ausfüllen über einen Computer wirkt auf manche Teilnehmer womöglich als weniger wichtig und real, sodass ein unsachgemäßeres oder eiligeres Ausfüllen die Folge sein könnte.

Wird eine Onlineumfrage nicht durch entsprechende Voreinstellungen geschützt, besteht die Gefahr der Mehrfachteilnahme von einzelnen Personen. Entsprechende voreingestellte Schutzmaßnahmen sind zum Beispiel die Sperrung der Session-ID und Setzung eines Cookies, die Sperrung der IP-Adresse oder die Verwendung von individuellen Umfrage-Links. Nehmen Teilnehmer trotz dieser Maßnahmen mehrfach an der Umfrage teil, führt dies zu fehlerhaften Daten. Solche „Mehrfachteilnehmer“ müssen dann im Zuge der Datenbereinigung berücksichtigt werden.

Das Ausfüllen am Computer birgt für manche Teilnehmer ein größeres Risiko, die Umfrage abubrechen. Mit einem einfachen Klick ist die Umfrage geschlossen. Eine eingehende Nachricht über das E-Mailprogramm oder z.B. Facebook lenken die Aufmerksamkeit des Teilnehmers rasch ab. So kann es insgesamt dazu führen, dass mehr Teilnehmer die Umfrage abbrechen, als es im Falle von Papierfragebögen der Fall wäre.

Nachteil der Befragung über ein computerbasiertes System ist auch, dass Fehler im System oder der Programmierung vorhanden sein können. So wurde bei dieser Umfrage von LimeSurvey (obwohl voreingestellt) nicht erfasst, wie lange die einzelnen Teilnehmer für das Ausfüllen der Umfrage gebraucht haben. Diese Zeit wäre, im Hinblick auf die Konzeption zukünftiger Onlineumfragen, interessant gewesen. Auch funktionierte eine bedingte Frage nicht. So wollte man von allen nicht-genetisch nachgewiesen erkrankten Personen wissen, ob sie einer Blutentnahme zur genetischen Testung zustimmen würden. Diese Frage wurde aber (vermutlich durch einen Programmierfehler) keinem Umfrageteilnehmer gestellt. Ebenfalls nicht gespeichert wurde der Tag (Datum), an welchem die Umfrageteilnehmer die Umfrage ausfüllten und abschickten. So konnte leider kein Rückschluss darauf gezogen werden, an welchen Tagen die Umfrage ausgefüllt wurde und ob ein Zusammenhang mit speziellen Wochentagen, Uhrzeiten oder Erinnerungsemails bestand.

Der womöglich größte Kritikpunkt ist die Sicherheit und der Datenschutz. Trotz aller Sicherheitsmaßnahmen läuft eine Onlineumfrage über das Internet ab und ist damit im World Wide Web gespeichert. Mit genügend technischem Knowhow ist es somit für unbefugte Dritte möglich diese Daten zu lesen oder zu manipulieren.

### 5.1.3 Optimierung einer Onlineumfrage

Um eine Onlineumfrage (egal ob wissenschaftlicher oder kommerzieller Art) zu optimieren gibt es Grundsätze, welche man beachten sollte. Grundsätzliche Ziele sollten hierbei stets die Maximierung der Qualität der erhobenen Daten, die Maximierung der Rücklaufquote und eine Vereinfachung der Auswertung sein. *Tabelle 27: Überblick über die Optimierungsmaßnahmen einer Onlineumfrage* gibt einen Überblick über mögliche Verbesserungsschritte. Des Weiteren wurde bereits mit der Checklist for Reporting Results of Internet E-Surveys (CHERIES) ein Tool zur systematischen Erhöhung der Qualität von Onlineumfragen entworfen.

*Tabelle 27: Überblick über die Optimierungsmaßnahmen einer Onlineumfrage*

	Maximierung der Qualität der erhobenen Daten	Maximierung der Rücklaufquote	Vereinfachung der Auswertung
<b>Maßnahmen</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fehlerfreie Programmierung</li> <li>• Testung des Fragebogens</li> <li>• Mehrfachteilnahme verhindern</li> <li>• Verwendung von validierten Fragebögen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ansprechendes Anschreiben</li> <li>• Benutzerfreundlichkeit</li> <li>• Erinnerungsmails</li> <li>• Gratifikationen</li> <li>• Untersuchungszweck</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verwendung von „vergleichbaren“ Fragen</li> <li>• Automatisierter Transfer der Daten in Statistikprogramme</li> </ul>

#### Maximierung der Qualität der erhobenen Daten

Um eine maximale Qualität der erhobenen Daten zu gewährleisten sollte auf eine fehlerfreie Programmierung des Surveys geachtet werden. Können Patienten schlichtweg nur „das Richtige“ eingeben, bleibt einem viel, im Optimalfall die komplette Datenbereinigung erspart. Nach Erstellung des Onlinesurveys sollte eine ausgiebige Testung des selbigen durchgeführt werden. Inhaltliche, als auch technische Fehler können so aufgezeigt werden. Um die Mehrfachteilnahme von Personen zu verhindern gibt es verschiedene Möglichkeiten, welche bereits unter *5.1.2 Nachteile der Onlineumfrage* aufgezählt wurden. Teilweise bietet sich die Möglichkeit bereits existierende, validierte Fragebögen in eine Onlineumfrage einzubauen. Solche Fragebögen sind dann bereits erprobt und häufig bestehen Vergleichswerte. Im Falle



dieser Arbeit wäre der CIS-Fatigue Fragebogen ein Beispiel für einen solchen bereits validierten Fragebogen.

#### Maximierung der Rücklaufquote

Das erste, was Patienten von einer Onlineumfrage zu sehen bekommen ist meistens die Einladung. Wirkt diese langweilig und nicht interessant, sinkt die Partizipationsbereitschaft. Ein ansprechendes Einladungsschreiben mit den wichtigsten Infos sollte Pflicht sein. Das für diese Umfrage verwendete Einladungsschreiben findet sich unter *7.6 E-Mail Anschreiben*. Bei der Wahl des verwendeten Programmes sollte darauf geachtet werden, dass eine grundlegende Benutzerfreundlichkeit vorhanden ist. Ohne sich in das Programm einarbeiten zu müssen, muss für jeden Patienten sofort klar sein, wie die Umfrage auszufüllen ist. 52,8 % der angeschriebenen DM Patienten begannen die für diese Studie angelegte Onlineumfrage auszufüllen. Auf den ersten Blick scheint dies in Ordnung zu sein, eine Erhöhung dieser Quote wäre jedoch sicherlich möglich. Zum einen wurde nur eine Erinnerungsmail an die Patienten versendet. Durch weitere Mails mit der Aufforderung an der Umfrage teilzunehmen, könnte die Rücklaufquote erhöht werden. Batinic et al. bewiesen eine solche Rücklaufquotenerhöhung [26]. Eine weitere Möglichkeit die Rücklaufquote zu erhöhen, ist Belohnungen (Gratifikationen) zu verteilen. So können Teilnehmer mit Verlosungen, dem Erhalt von Bonuspunkten oder Geld gelockt werden. Hingegen der allgemeinen Erwartungen hat die Ankündigung eines Ergebnisberichtes einen negativen Einfluss auf die Rücklaufquote [26]. Für die vorliegende Studie wurde kein Gratifikationssystem verwendet. Einen nicht unerheblichen Einfluss hat schließlich der Untersuchungszweck, welcher hinter der Umfrage steht. So zeigen bestimmte Gruppen von Personen (z.B. Patienten) eine erhöhte Bereitschaft an einer gewissen Umfrage (z.B. zu ihrer Krankheit) teilzunehmen.

#### Vereinfachung der Auswertung

Es ist von Vorteil sich bereits bei Erstellung der Umfrage Gedanken über die Auswertung zu machen. Existieren z.B. gute Vergleichswerte zu allgemeinen demografischen Daten beim Statistischen Bundesamt (Destatis), so macht es Sinn bei gewissen Fragen (z.B. Bildungsstand) genau die Antwortmöglichkeiten zu geben, welche auch dort aufgezählt sind. Unbedingt muss man sich für die Auswertung mit dem Exportieren der erhobenen Daten von dem verwendeten Programm (z.B. Limesurvey) in Statistikprogramme (z.B. SPSS) kurz

einarbeiten. Die meisten dieser Programme besitzen Funktionen, welche einen automatisierten Transfer der Ergebnisse ermöglichen und so die Auswertung erleichtern.

#### Checklist for Reporting Results of Internet E-Surveys = CHERRIES

Um die Qualität von Onlineumfragen in der Medizin systematisch zu erhöhen, wurden bereits Schritte unternommen. So beschrieb Eysenbach et al. eine Checkliste (**C**hecklist for **R**eporting **R**esults of Internet **E**-**S**urveys = CHERRIES), um vollständige und vergleichbare Beschreibungen webbasierter Erhebungen zu gewährleisten. Analog zu Checklisten, wie CONSORT (für randomisierte Studien) oder QUORUM (für systematische Reviews) soll CHERRIES für Berichte über Onlineumfragen Qualität garantieren. Lesern werden so ein besseres Verständnis der Stichprobenauswahl und der mögliche Unterschied zu einer „repräsentativen“ Stichprobe vermittelt. Die CHERRIES Checkliste umfasst 8 Item Categories (z.B. „Design“, „Survey administration“ oder „Analysis“) mit insgesamt 27 Checklist Items (z.B. „Advertising the survey“, „Number of items“ oder „Cookies used“), welche in einer Beschreibung jeweils kurz erklärt werden [27].

#### **5.1.4 Fazit zur Methode der Onlineumfrage**

In Vergleich der Vor- und Nachteile überwiegen die positiven Aspekte der Onlineumfrage. Im Hinblick auf die grundlegenden methodischen Fragestellungen dieser Arbeit „Ist eine Onlineumfrage geeignet, Symptome der DM2 aufzuzeigen?“ und „Ist eine Onlineumfrage geeignet, Frühsymptome der DM2 aufzuzeigen?“, kann man beide Male mit „Ja“ antworten. Symptome wurden mit dieser Methode effektiv und konkret abgefragt. Die verschiedenen Fragentypen erlauben eine große Variabilität bei der Erfragung von Symptomen. Auch Frühsymptome konnten mit dem verwendeten Tool abgefragt werden. Bei einer jüngeren Patientenkohorte könnte man mit dieser Methode noch auf andere Aspekte der Frühsymptome eingehen.

Zusammenfassend lässt sich schlussfolgern, dass die Onlineumfrage zukünftig die Methode der Wahl zur einfachen Datenerhebung sein wird. Spätestens in zwei Jahren wird schätzungsweise (fast) jede Person (in Deutschland und Ländern mit ähnlichem Entwicklungsstand) in der Lage sein, einen Computer zu bedienen und über die Möglichkeit verfügen einen Internetzugang zu haben.

Über weiterentwickelte Onlineumfragen werden nicht nur „normale“ Fragen gestellt, sondern es werden Grafiken und interaktive Partizipationsmöglichkeiten hinzukommen, welche Forschern erlauben werden weitere Informationen zu sammeln. Über bestimmte Messmethoden zu Hause (Blutdruckmessung, Blutzuckermessung etc.) kann man in Zukunft auch klinische Parameter via Onlineumfrage erheben.

In Kombination mit gut geführten und qualitativ hochwertigen Patientenregistern werden in Zukunft Onlineumfragen, neben klinischen Untersuchungen (Blutwerte, neurophysiologische Testungen, Muskelbiopsien etc.), das Hauptwerkzeug der klinischen Erforschung neuromuskulärer Erkrankungen sein. Ein Best practice Beispiel für Registerarbeit ist das „Danish national patient register“ (NPR), das seit 2007 Informationen über Patienten aus allen dänischen Krankenhäusern erhält [28].

Eine optimale Grundlage für zukünftige Datenerhebung könnte eine Registerwebsite sein, auf welcher sich Patienten mit einem eigenen Benutzerprofil einloggen können. Über dieses Benutzerprofil können sie dann an Umfragen teilnehmen, ohne bei jeder Umfrage erneut ihre allgemeinen Daten eingeben zu müssen. Alle Informationen könnten dann an zentraler Stelle gesammelt und für die Auswertung zur Verfügung gestellt werden.

## 5.2 Diskussion der Ergebnisse

Um der Diskussion der Ergebnisse eine logische und nachvollziehbare Struktur zu geben, wurde entschieden den Diskussionsteil wie folgt zu gliedern. Zunächst werden in den Unterpunkten 5.1 *Umfrage* und 5.2 *Patienten* die allgemeinen Umfrageergebnisse behandelt. Anschließend werden die spezifischen medizinischen Symptome und die anderen Umfrageergebnisse in jeweiligen Unterpunkten einzeln diskutiert. Die einzelnen Resultate werden hinsichtlich Gemeinsamkeiten und Unterschieden mit anderen Studien verglichen.

### 5.2.1 Umfrage

Als Rücklaufquote wurde definiert, wie viele der angeschriebenen Teilnehmer die Umfrage komplett ausfüllten.

Die Rücklaufquote der Onlineumfrage insgesamt betrug 36,8% (436 von 1185).

Die Rücklaufquote unter den DM2-Patienten betrug 28,8% (185 von 643).

Die Rücklaufquote unter den DM1 Patienten betrug 38,1% (206 von 541).

Für diese Zahlen muss berücksichtigt werden:

- Einige Patienten wurden sowohl über das Friedrich-Baur-Institut, als auch über die DGM angeschrieben. Dies minderte die tatsächliche Rücklaufquote.
- Es ist möglich, dass DM Patienten, welche von der DGM angeschrieben wurden, „nur“ eine klinisch diagnostizierte DM haben. Sie wurden aus dieser Auswertung ausgeschlossen, da nur genetisch gesichert erkrankte Personen in die Auswertung eingeschlossen wurden. Dies minderte die tatsächliche Rücklaufquote.

Betrachtet man nur wie viele der angeschriebenen Patienten die Umfrage anklickten, so erhält man eine „Klick-Rate“ von 52,8% (626 von 1185). Hierbei spielt es keine Rolle, ob die Umfrage fertig ausgefüllt wurde oder nicht.

Batinic et al. beschrieben im Jahr 2005 eine durchschnittliche Rücklaufquote von 71,9% in 68 ausgewerteten Online-Panels. Die Onlinebefragungen waren damals eine Mischung aus wissenschaftlichen und kommerziellen Befragungen [26]. Auch hier muss betont werden, dass die in dieser Studie ausgewertete Rücklaufquote von 36,8% vermutlich durch das doppelte Anschreiben einiger Patienten durch FBI und DGM in Realität etwas höher ausfallen müsste.

Um im Falle einer ursächlichen Therapiemöglichkeit eine Behandlung früh beginnen zu können, steht die Erforschung der Frühsymptome bei Kindern und jungen Erwachsenen mit langsam chronisch progredienten Erkrankungen schon jetzt im Fokus der Medizin. Entsprechend konnten in dieser Umfrage auch Minderjährige teilnehmen bzw. die sorgeberechtigten Eltern für diese die Umfrage ausfüllen.

Der Rücklauf von minderjährigen Personen in dieser Umfrage war sehr gering. Insgesamt füllten 13 Minderjährige die Umfrage aus. Davon sieben mit bekannter DM1, einer mit bekannter DM2 und fünf ohne genetischen Nachweis einer Erkrankung an DM. Dies war möglich, da die angeschriebenen Patienten gebeten wurden, ihre Kinder mit oder ohne eine genetisch nachgewiesenen Erkrankung, zu einer Teilnahme aufzufordern, um eventuell bestehende Frühsymptome auch erfassen zu können. Um minderjährige Personen besser untersuchen zu können ist sicherlich eine spezifisch auf diese Personengruppe ausgerichtete Umfrage von Nöten.

Um ein Verständnis davon zu bekommen, an welcher Stelle die Umfrageabbrecher die Befragung vorzeitig beendet hatten, wurde die zuletzt ausgefüllte Seite betrachtet. Hierbei zeigte sich klar, dass die meisten Abbrecher (89,5%) spätestens nach der vierten Seite die Umfrage abgebrochen hatten. Vor allem die Willkommenseite (41,1%) schien viele potentielle Teilnehmer abzuhalten. Ein möglicher Grund wäre, dass diese Seite zu überladen oder nicht ansprechend genug gestaltet war (siehe 7.5 *Onlineumfrage*). Eine andere Begründung wäre, dass viele angeschriebene Patienten aus Neugierde auf den Link klickten, jedoch eigentlich kein Interesse hatten die Umfrage auszufüllen.

### 5.2.2 Patienten

96,8% der inkomplett ausgefüllten Umfragen wurden vor der ersten „symptomorientierten“ Frage (CIS-Fatigue) auf Seite 10 abgebrochen.

71,9% der Patienten waren weiblich. Gleichzeitig muss bemerkt werden, dass sich unter den angeschriebenen 455 DM2-Patienten 266 Frauen (58,5%) und „nur“ 189 Männer (41,5%) befanden. Es ist anzunehmen, dass sich in der Liste, der von der DGM angeschriebenen Patienten, ein ähnliches Muster zeigt. Ein Zugang zu dieser Liste wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht gewährt. Eine weitere Erklärung für diese Zahlen ist außerdem, dass Frauen eine höhere Bereitschaft zeigen, sich zu registrieren und an Umfragen teilzunehmen. 2008 diskutierte Smith et al., ob Frauen eine größere Bereitschaft haben an (Online-)Umfragen teilzunehmen. Er zeigte, dass eine signifikant größere Menge Frauen als Männer an einer Umfrage an seiner Universität teilnahm ( $p < 0.001$ ) [29].

Die drei Top-Bundesländer bezüglich aktuellem Wohnort der Patienten waren mit 24,9% Bayern, 16,8% Nordrhein-Westfalen und 13,5% Baden-Württemberg. Mit dem Sitz des Friedrich-Baur-Instituts in Bayern und dem der DGM in Baden-Württemberg lässt sich der höhere Prozentsatz dieser beiden Bundesländer logisch erklären.

Der Großteil der Patienten (49,2%) erfuhr über eine Mail des Friedrich-Baur-Instituts der Umfrage. 14,6% der Patienten sagten, sie hätten über den Vortrag des FBI auf dem Treffen der DGM in Hohenroda 2015 von der Umfrage erfahren. Dies zeigt, wie effektiv persönliche Vorträge und Aufrufe zur Teilnahme sein können. Nachteil solcher Vorträge kann jedoch auch ein Selektionsbias sein, welcher durch diese Arte von Auftritte generiert wird. Teilnehmer, welche bereit sind auf ein solches Treffen zu kommen, erfahren eher von einer geplanten Umfrage.

Im Hinblick auf das Bildungsniveau und die berufliche Qualifizierung wurde im Jahr 2016 ein Artikel von Stahl et al. veröffentlicht. Es wurde das Fazit gezogen, dass DM2-Patienten entgegen der früheren Meinung im Bereich Bildungsabschluss überdurchschnittlich abschneiden. 48,3% der dort befragten DM2-Patienten (n=156) hatten eine (Fach-) Hochschulreife. In der Normalbevölkerung waren dies nur 29,6%. Für die berufliche Qualifikation stellten sich kaum Unterschiede zwischen den untersuchten DM2-Patienten und der Normalbevölkerung dar. Insgesamt wurde konstatiert, dass die im klinischen Alltag vorhandene Fehleinschätzung der kognitiven Leistungsfähigkeit von Erwachsenen mit Myotoner Dystrophie revidiert werden muss [30]. Aufgrund der Teilnehmerakquirierung aus sich überschneidenden Datenbanken ist eine partielle Überlappung der Kohorten zwischen der vorliegenden Arbeit und der Arbeit von Stahl et al. möglich. Dies muss bei den folgenden Vergleichen berücksichtigt werden.

Betrachtet man die Daten zu Schulausbildung, Bildungsabschluss und aktueller beruflicher Tätigkeit in der aktuellen Studiengruppe, so macht man eine ähnliche Beobachtung (siehe *Tabelle 28*). Die DM2-Patienten sind, was diese Punkte betrifft überdurchschnittlich qualifiziert. 40,5% der DM2-Patienten haben eine Fachhochschul- oder Hochschulreife. Dies sind 7,8% weniger, als von Stahl et al. beschrieben, trotzdem jedoch überdurchschnittlich viele. Die befragten Patienten haben 11,0% mehr (Fach-) Hochschulreife als der Durchschnitt der deutschen Gesamtbevölkerung 2015. In diesem Patientenkollektiv der 185 DM2-Patienten gab es keinen Patienten ohne allgemeinen Schulabschluss. In der deutschen Gesamtbevölkerung haben 3,7% keinen allgemeinen Schulabschluss.

Tabelle 28: Vergleich - Allgemeine Schulausbildung DM2 vs. Deutsche Gesamtbevölkerung 2015

Allgemeine Schulausbildung	185 DM2-Patienten	Deutsche Bevölkerung 2015*
	%	
Noch in schulischer Ausbildung	0,5	3,6
Haupt-(Volks-)schulabschluss	20,5	32,9
Abschluss der polytechnischen Oberschule	8,6	6,7
Realschul- oder gleichwertiger Abschluss	29,7	22,7
Fachhochschul- oder Hochschulreife	40,5	29,5
Ohne Angabe zur Art des Abschlusses	0	0,2
Ohne allgemeinen Schulabschluss	0	3,7

\*Daten des Statistischen Bundesamtes - <https://www.destatis.de>

Auch in Hinblick auf den beruflichen Bildungsabschluss schneiden die befragten DM2-Patienten entgegen der von Stahl et al. postulierten Behauptung (durchschnittliches Abschneiden der DM2-Patienten) überdurchschnittlich ab (siehe *Tabelle 29*). Insgesamt 29,2% der Patienten können einen Fachhochschulabschluss, einen Hochschulabschluss oder eine Promotion vorweisen. In der Vergleichsgruppe der deutschen Bevölkerung von 2013 sind dies nur 14,7%. Dies heißt, dass der Anteil unter den DM2-Patienten, welche ein abgeschlossenes Studium haben, doppelt so hoch ist, wie in der deutschen Gesamtbevölkerung. Zur besseren Vergleichbarkeit entschloss man sich das Jahr 2013 als Vergleichsjahr heranzuziehen, da die Daten des Statistischen Bundesamtes seit dem Jahr 2014 zwischen Bachelor, Master und Diplom unterscheiden (und nicht mehr zwischen Fachhochschulabschluss und Hochschulabschluss). Auch wenn man davon ausgeht, dass der Anteil der Hochschulabsolventen in Deutschland in den letzten vier Jahren gestiegen ist, ist der Anteil der DM2-Patienten mit entsprechendem Abschluss immer noch groß. Interessant wird hier der Hinblick auf ein eventuell vorhandenes Selektionsbias. So könnte man suggerieren, dass Leute mit höherem Bildungsabschluss eher an einer Onlineumfrage teilnehmen, als welche mit niedrigerem Bildungsniveau.

Tabelle 29: Vergleich - Beruflicher Bildungsabschluss DM2 vs. Deutsche Gesamtbevölkerung 2013

Beruflicher Bildungsabschluss	185 DM2-Patienten	Deutsche Bevölkerung 2013*
	%	
Lehre/Berufsausbildung im dualen System	45,4	50,0
Fachschulabschluss	13,0	7,3
Fachschulabschluss in der ehemaligen DDR	7,0	1,0
Fachhochschulabschluss	11,9	5,3
Hochschulabschluss	14,6	8,3
Promotion	2,7	1,1
Ohne beruflichen Bildungsabschluss	5,4	26,2

\*Daten des Statistischen Bundesamtes - <https://www.destatis.de>

### 5.2.3 Frühsymptome

Fast alle befragten DM2-Patienten (97,8%) leiden im Laufe ihres Lebens unter Symptomen, die auf die DM2 zurückgeführt werden.

Durchschnittsalter, mit welchem erste Symptome auftreten, ist von Veröffentlichung zu Veröffentlichung unterschiedlich beschrieben. Day et al. spricht 2003 von 37 ( $\pm 15$ ) Jahren [10]. 2013 notierte Hilbert et al. 34 ( $\pm 14,1$ ) Jahre [31]. In dem aktuellen Patientenkollektiv bietet sich eine vergleichbare Zahl. Bei Auftreten des Erstsymptoms waren die befragten Patienten durchschnittlich 34,9 ( $\pm 13,9$ ) Jahre alt. Somit sind, alle bisherigen Studien zusammenfassend, ab Mitte 30 die ersten Symptome zu erwarten.

Laut Hilbert et al. vergehen in den USA vom ersten Symptom bis zur Diagnosestellung bei DM2-Patienten 14 ( $\pm 12,8$ ) Jahre [31]. Dies lässt sich ungefähr mit den erhobenen Daten bestätigen. Im Schnitt vergehen in Deutschland 10,3 ( $\pm 10,8$ ) Jahre vom ersten Symptom bis zur Diagnosestellung. Eine Standardabweichung von bis zu 10 Jahren muss betont werden.

Muskelschwäche, Schmerzen, Myotonie und Katarakt sind die bekannten häufigen Erstsymptome der DM2. Je nach Autor ist die Myotonie (40%) [10] oder die Muskelschwäche (54%; 55,4%) [31, 32] die häufigste Erstmanifestation der DM2. Im vorliegenden Patientenkollektiv stellte sich auch die Myotonie (39,2%) als führendes Erstsymptom dar. Am zweit häufigsten genannt war die Muskelschwäche (35,4%). Schmerzen waren zu 17,7% das zuerst bemerkte Symptom. Eine Katarakt gaben nur 3 von 185 Patienten (1,6%) als Erstsymptom an. Der Wahrscheinlichkeit, eine Katarakt als Erstsymptom zu haben, werden in anderen Studien Häufigkeiten von 5-8% zugeschrieben [10, 31]. Damit deckt sich das Ergebnis der geringen Häufigkeit von Katarakten als Erstsymptom mit vergleichbaren aktuellen Studien.

Die Körperregionen, an welchen die Erstsymptome auftreten sind in bisherigen Artikeln wenig beschrieben. Laut der befragten Patienten waren zu 73,5% die Oberschenkel, zu 29,3% die Hände und zu 27,6% die Unterschenkel von ersten Symptomen betroffen. Dies lässt den Schluss zu, dass die proximale Muskulatur zwar am häufigsten bei Erkrankungsbeginn betroffen ist, aber auch distale Muskulatur bei vielen Patienten initial beteiligt ist.

Als weiterer Anhaltspunkt für Frühsymptome der DM2 wurde der Schulsport untersucht. Es gibt bislang noch keine Veröffentlichungen zu dem Thema Schulsport bei DM2-Patienten. 35,7% der DM2-Patienten sahen ihre (damalige) Schulleistung als unterdurchschnittlich an. In den Schulnoten spiegelte sich dies nicht unbedingt wider. Die Durchschnittsnote in der Grundschule war 2,5 ( $\pm 1,4$ ) und in der weiterführenden Schule 3,0 ( $\pm 1,7$ ). Es existieren hier



keine sinnvollen Vergleichswerte mit der Normalbevölkerung. 3,2% der Befragten waren regelmäßig vom Sportunterricht befreit.

Um eine eventuelle motorische Entwicklungsverzögerung aufzuzeigen stellten wir den Patienten die Frage, in welchem Alter sie schwimmen lernten. 20,0% der Befragten lernten erst „spät“, also nach dem 8. Lebensjahr schwimmen. Vergleichswerte mit der Normalbevölkerung liegen nicht vor.

#### **5.2.4 Hauptsymptome**

Neben den Frühsymptomen wurden Daten zu Symptomen im Allgemeinen erhoben. Die wichtigsten vier Hauptsymptome sind Muskelschwäche, muskuloskelettale Schmerzen, Myotonie und Fatigue.

Eines der wichtigsten Symptome der DM2 ist die Schwäche des muskuloskelettalen Systems. Dass die Muskelschwäche für betroffene DM2-Patienten eine sehr große Bedeutung hat, zeigte Heatwole et al. im Jahre 2015. Unter den Top 5 Themen bezüglich „relative impact“ auf das Leben der Patienten fanden sich „Unfähigkeit Aktivitäten auszuüben“, „Hüft-, Oberschenkel- oder Knieschwäche“ und „Einschränkungen bei Mobilität oder Gehen“ [33]. All dies sind Symptomthemen, welche auf die Muskelschwäche zurückgeführt werden müssen. Im Jahre 2012 zeigte Tieleman et al., dass über die Sonographie entsprechende Muskelveränderungen nachweisbar sind. Alle untersuchten Muskeln zeigten erhöhte Echogenität. In 23% der Fälle wurde eine Atrophie des M. masseter und des M. rectus femoris gefunden [34]. Die deutlich ausgeprägte Muskelschwäche zeigte sich auch bei den hier befragten Patienten. 98,9% der Patienten leiden unter muskuloskelettalen Problemen. Am häufigsten betroffen war die Ober- und Unterschenkelmuskulatur (95,1%). 76,2% sprechen von einem permanenten Problem, was diese Muskelgruppe betrifft.

Schmerzen, vor allem Muskelschmerzen (=Myalgien), sind bei vielen DM2-Patienten präsent. George et al. beschreibt, dass DM2-Patienten ein breites Spektrum an verschiedenen Schmerzarten aufweisen. Die bedeutendste Schmerzart sei belastungsinduziert, temperaturabhängig und durch Druck auslösbar [35]. Im Jahre 2016 hat Moshourab et al. neue Erkenntnisse zur Pathophysiologie des Schmerzes bei DM2-Patienten veröffentlicht. 42 Patienten mit genetisch nachgewiesener DM2 wurden mit einer gesunden Vergleichsgruppe von 20 gesunden Probanden verglichen. Von 12 Patienten wurden Muskelbiopsien entnommen und eine RNA-Sequenzierung durchgeführt. Es wurde postuliert, dass molekulare Veränderungen der Muskulatur von DM2-Patienten mit Muskelschmerzen assoziiert seien [36]. George

et al. sieht die muskuloskelettalen Schmerzen als wichtigstes Symptom der DM2. Belastungs-induzierte oder verstärkte muskuloskelettale Schmerzen wurden als das am stärksten behindernde Merkmal bezeichnet [37]. Über einen Brieffragebogen generierte Suokas 2012 Daten zur Schmerzsituation von DM2-Patienten (n=132). Aktueller Schmerz wurde von 54% der Patienten berichtet. Die Lebenszeitprävalenz für Schmerzen wurde von Suokas mit 76% angegeben [38]. Bei den in dieser Studie befragten Patienten waren Schmerzen deutlicher präsent. Die meist genannten Körperregionen waren Rücken (90,3%), Ober- und Unterschenkel (88,1%), Schulter (86,5%) und Nacken (86,5%). Willweber-Strumpf et al. postulierte im Jahr 2000, dass 36% von 900 untersuchten Patienten in Facharztpraxen unter chronischen Schmerzen (länger als 6 Monate andauernd oder rezidivierend über einen gewissen Zeitraum auftretend) litten. Die 4 häufigsten Schmerzlokalisationen waren der Rücken, der Kopf, die Gelenke und die Beine [39]. Damit decken sich die Regionen, in welchen die Schmerzen bei nicht an DM2 erkrankten Patienten vorwiegend auftreten weitgehend mit denen von DM2-Patienten. Die Häufigkeit des Auftretens, das Alter bei Erstmanifestation und die Schmerzintensität scheint jedoch bei DM2-Patienten deutlich abzuweichen.

Heatwole et al. berichteten 2015, dass Myotonie eine Prävalenz von 82,6% bei DM2-Patienten habe. Patienten mit einem längeren Krankheitsverlauf waren von Myotonie mehr betroffen als Patienten mit einem Krankheitsverlauf von weniger als 21 Jahren. Der Einfluss von Myotonie auf das tägliche Leben wird von DM2-Patienten als eher niedrig eingestuft. So findet sich Myotonie nur auf Platz 15 von 21 auf der „relative impact“ Liste von Heatwole et al. [33]. Dalton et al. spricht von 90% Prävalenz für Myotonie bei erkrankten DM2-Patienten [40]. Es zeigte sich eine Prävalenz der aktuell befragten Patienten für Myotonie von 98,4%. Die bislang angenommene sehr hohe Prävalenz von Myotonie konnte somit bestätigt werden. Die am häufigsten von Myotonie betroffenen Körperregionen bei DM2-Patienten waren die Oberschenkel (93,5%), die Hände (82,2%) und die Unterschenkel (81,1%).

Laut Heatwole et al. ist Fatigue das Symptom mit dem größten Einfluss auf das Leben von DM2-Patienten [33]. Zur Messung der Fatigue (Erschöpfung) wurde der bereits etablierte und validierte „Checklist Individual Strength – CIS-20R“ Fragebogen verwendet. Dieser wurde 1999 von Vercoulen et al. entworfen [41]. Der CIS-20R zeigt eine herausragende interne Kohärenz ( $\alpha=0,97$ ) [42].

## ► 5 Diskussion

Schulte-van Maaren et al. diskutiert in einem Artikel von 2014 Referenzwerte für diesen CIS-20R Fragebogen [42]. Es werden Cut-off Werte beschrieben, ab welchen die Erschöpfung als auffällig angesehen werden muss. Diese Cut-off Werte sind die 95. Perzentile der ROM (Routine Outcome Monitoring) Vergleichsgruppe (n=643).

Für den CIS-20R Fragebogen haben Schulte-van Maaren et al. folgende Cut-off Werte ( $P_{95}$ ) errechnet [42]:

- Subjective fatigue: 46
- Concentration: 26
- Motivation: 20
- Activity: 15
- Total: 92

Die  $P_{75}$ -Werte der Vergleichsgruppe waren folgende [42]:

- Subjective fatigue: 27
- Concentration: 14
- Motivation: 10
- Activity: 9
- Total: 60

Das aktuelle Patientenkollektiv von 185 Patienten mit bekannter DM2 hatte folgende CIS-20R Werte:

- Subjective fatigue: 34,8 ( $\pm 7,7$ )
- Concentration: 19,5 ( $\pm 4,8$ )
- Motivation: 15,0 ( $\pm 4,2$ )
- Activity: 12,2 ( $\pm 3,7$ )
- Total: 81,5 ( $\pm 14,1$ )

Dieser Vergleich zeigt, dass die DM2-Patienten eine erhöhte Erschöpfung aufweisen. Sie haben in allen Unterkategorien höhere Werte, als 75% einer „gesunden“ Vergleichsgruppe. Es muss auch festgehalten werden, dass sie nicht den Cut-off Wert  $P_{95}$  erreichten, an welchem sie eine höhere Erschöpfung als 95% der Vergleichsgruppe hätten.

Dass der CIS-20R Fragebogen ein angemessenes Tool ist, Erschöpfung von arbeitstätigen Personen zu messen, zeigten bereits 2000 Beurskens et al. [19]. In dieser Studie wurden 5

verschiedene Gruppen von arbeitenden Personen untersucht. Die CIS total Werte waren dabei folgende:

- Büroangestellte: 47,3 ( $\pm 19,8$ )
- Industriearbeiter: 47,3 ( $\pm 18,9$ )
- Patienten nach Hernie: 67,7 ( $\pm 23,5$ )
- Schwangere: 70,7 ( $\pm 24,9$ )
- Geistige Behinderung: 89,7 ( $\pm 26,2$ )

Hier sieht man deutlich, dass DM2-Patienten aus der vorliegenden Studie eine auffällige Erschöpfung aufweisen. Sie haben mit einem durchschnittlichen CIS-total Wert von 81 eine fast so hohe Erschöpfung, wie Personen mit geistiger Behinderung [19].

### 5.2.5 Multisystemische Symptome

Die DM2 geht neben den oben genannten Hauptsymptomen mit einer Vielzahl an multisystemischen Einschränkungen und Erkrankungen einher.

Ein häufiges multisystemisches Symptom ist die kardiale Manifestation. Das Risiko der Entstehung einer Herzerkrankung bei DM2-Patienten wurde im Jahre 2004 von Schneider-Gold et al. diskutiert. Es zeigten sich bei Untersuchungen mittels Magnetresonanztomographie und Magnetresonanzspektroskopie Hinweise auf eine subklinische Kardiomyopathie bei DM2-Patienten ohne bekannte Herzerkrankungen [43]. Ebenfalls 2004 untersuchten Schoser et al. Krankenakten und Follow-Up Daten von 297 genetisch nachgewiesen an DM2 erkrankten Patienten bezüglich plötzlichem Herztod. Vier dieser Patienten erlitten einen plötzlichen Herztod vor dem 45. Lebensjahr, drei davon waren zuvor kardiologisch asymptomatisch, ein Patient hatte eine bekannte Herzinsuffizienz. Histologisch zeigte sich bei allen vier Patienten eine dilatative Kardiomyopathie, bei zwei Patienten war das Reizleitungssystem fibrotisch verändert [44].

2013 zeigten Sansone et al., dass die Häufigkeit und der Schweregrad kardialer Beteiligung bei DM2-Patienten zwar geringer als bei DM1 Patienten, jedoch definitiv präsent ist. 10% der von Sansone et al. untersuchten DM2-Patienten (n=104) hatten verlängerte PQ-Zeiten  $\geq 200$ ms. 17% der Patienten hatten verlängerte QRS-Zeiten  $\geq 100$ ms. Sechs DM2-Patienten waren auf einen Herzschrittmacher angewiesen [45]. 53,0% der aktuell befragten Patienten gaben an schon einmal mit Tachykardie, 45,4% mit Herzrhythmusstörungen Probleme gehabt zu haben. Hier muss diskutiert werden, ob Patienten den Begriff „Herzrhythmusstörungen“ korrekt verstehen. Es gibt Patienten, welche subjektive Herzrhythmusstörungen haben, welche jedoch elektrokardiographisch nicht objektivierbar sind. Auf der anderen Seite gibt es

gewisse Herzrhythmusstörungen (z.B. PQ-Verlängerung), welche nicht zwingend klinisch vom Patienten bemerkt werden. Der verwendete Fragebogen differenziert diesbezüglich aber nicht zwischen erlebten subjektiven Symptomen und mitgeteilten Untersuchungsbefunden. Insgesamt erscheint eine regelmäßige kardiologische Beurteilung aller DM2-Patienten als sehr empfehlenswert.

Nach Leonardis et al. trete Orthopnoe bei 13% der Patienten auf [46]. Auch Erek et al. kommt bei seiner Studie aus dem Jahre 2013 zu dem Schluss, dass (extreme) Tagemüdigkeit ein sehr häufiges Symptom bei DM2-Patienten ist [47]. Im Jahre 2014 trafen sich 14 Forscher unterschiedlicher Fachrichtungen (sechs Neurologen, drei Pulmologen, drei Rehabilitationsmediziner, ein Kardiologe, ein Genetiker und ein Neuropsychologe) aus unterschiedlichen Ländern, um über das Thema der chronisch respiratorischen Insuffizienz bei Myotonen Dystrophien zu diskutieren. Es wurden bei diesem Workshop vier Dokumente erstellt: 1) Fragebogencheckliste für Symptome des respiratorischen Traktes; 2) Vorläufiges Screening Protokoll für die Anwendung bei Erstkontakt in der Klinik; 3) Kriterien für den Einsatz von NIV bei DM Patienten; 4) Vorschlag für ein Sekretmanagementprotokoll [48]. Diese Fragebogencheckliste für Symptome des respiratorischen Traktes wurde bei den befragten Patienten angewendet (siehe 4.5.2 Respiratorisches System). Eine Symptomkategorie wird als auffällig gewertet, wenn mindestens eine der Fragen aus dieser Kategorie mit „Ja“ beantwortet wird. Die drei häufigsten respiratorischen Symptome waren demnach „Schlechter Schlaf“ (78,4%), Nachlassende kognitive Leistung (77,3%) und Müdigkeit (73,0%). Extreme Tagesmüdigkeit war entgegen der These von Leonardis et al. [46] mit 14,1% der befragten Patienten nicht das führende respiratorische Symptom. Eine Differenzierung zwischen „Tagesmüdigkeit“ und „Extremer Tagesmüdigkeit“ ist hier bestimmt ein Faktor, welcher diese unterschiedlichen Ergebnisse bedingt. Es muss der kausale Zusammenhang zwischen schlechtem Schlaf und Tagesmüdigkeit erwähnt werden.

Exakte Zahlen zu der Prävalenz von Schilddrüsenfunktionsstörungen bei DM2 sind bislang nicht vorhanden. 2017 beschreiben Montagnese et al. eine Schilddrüsenfunktionsstörung bei 32% der untersuchten DM2-Patienten [32]. 2015 beschrieb Dahlqvist et al., dass seine beobachteten DM1 Patienten zu 21% ein abnormales TSH nach durchschnittlich 8 Jahren Follow-Up aufwiesen [49]. Die Prävalenz für Schilddrüsenfunktionsstörungen in der Normalbevölkerung Europas wurde von Garmendia et al. im Jahr 2014 mit 3,82% angegeben [50]. 27,0% der aktuell befragten Patienten leiden an einer Schilddrüsenunterfunktion, 19,5% an

einer Schilddrüsenüberfunktion. Insgesamt gaben so 46,5% der befragten Patienten einen gestörten Schilddrüsenhormonhaushalt an. Dies würde bedeuten, dass Schilddrüsenfunktionsstörungen bei DM2-Patienten häufiger als bei DM1 Patienten auftreten. In Zusammenschau der bislang publizierten Arbeiten muss insgesamt sicherlich bei DM2-Patienten von einer erhöhten Prävalenz für Schilddrüsenerkrankungen ausgegangen werden.

Die Temperaturregulation bzw. das Temperaturempfinden von DM2-Patienten scheint in gewisser Weise verändert zu sein. 78,9 % der befragten Patienten geben an unter Kälteempfindlichkeit zu leiden, 68,6% beklagen schnelles Schwitzen und 64,3 % leiden unter Hitzewallungen. Ein Vergleich zur Normalbevölkerung liegt nicht vor. Zu diesen Symptomen der Temperaturregulation existieren keine Studien. Es ist anzunehmen, dass eine Beeinträchtigung des endokrinen Systems kausal ist. Anmerken muss man, dass diese Symptome jedoch auch die klassischen Symptome der Frau während der Menopause sind. Nimmt man an, dass die Menopause der Frau durchschnittlich zwischen dem 45. und 55. Lebensjahr einsetzt, so befinden sich ein Großteil (36,8%) der befragten Frauen in diesem Alter.

Die häufigste Manifestation am Auge bei DM Patienten ist die Katarakt. Bei DM1 Patienten ist die hohe Prävalenz und die Dringlichkeit dieses Symptoms mit Myotoner Dystrophie zu verknüpfen bereits viel beschrieben [51-53]. Bei der DM2 sieht das noch anders aus. Laut Day et al. leiden 60%, laut Montagnese et al. 49% aller DM2-Patienten an einer Katarakt [10, 32]. Patienten aus der vorliegenden Studie hatten zu 45,9% eine Katarakt. Diese Zahlen müssen dazu führen, dass bei der Diagnose eines grauen Stars und entsprechender DM2-typischer Begleitsymptomatik an eine DM2 gedacht wird.

Das Problem der Schwerhörigkeit bei DM2-Patienten ist zum heutigen Tage noch kaum in der Literatur beschrieben. 47,0% der befragten Patienten geben an, mit dem Problem der Schwerhörigkeit konfrontiert zu sein. Nach Von Gablenz et al. lag im Jahr 2015 die Prävalenz von Schwerhörigkeit nach der WHO-Klassifikation bei Studienteilnehmern aus Nordwestdeutschland (n = 1866, populationstypische Stichprobe) bei etwa 16 % [54]. Genauere audiologische Testungen und Studien sind hier notwendig um einen signifikanten Unterschied der DM2-Patienten zur Normalbevölkerung darzustellen.

Tieleman et al. postulierte bereits 2008, dass eine gastrointestinale Beteiligung bei DM2-Patienten häufig und relevant sei. Die von ihr untersuchte Gruppe umfasste 29 genetisch gesichert erkrankte DM2-Patienten, welche sie mit einer gesunden Kontrollgruppe verglich. 38% der untersuchten Patienten hatten Schluckbeschwerden bei Flüssigkeiten und 41% bei fester Nahrung. 62% litten unter Bauchschmerzen und 62% unter Obstipation [11]. Das augenblickliche Patientenkollektiv zeigte ebenfalls ausgeprägte Magendarmsymptomatik. Verdauungsprobleme, Verstopfungen, Völlegefühl und Durchfall sind für über 75% der befragten Patienten ein Problem. Damit kommen drei der fünf meistgenannten multisystemischen Symptome aus der Kategorie „Magendarmtrakt“. Auch, dass 24,9% häufig oder permanent an Blaseninkontinenz leiden und 11,3% häufig oder permanent an Stuhlinkontinenz leiden, ist auffällig. Hier scheint die entsprechende Kontinenz erhaltende Muskulatur entsprechend stark betroffen zu sein. Bislang sind noch keine Artikel zum Thema Inkontinenz bei DM2 veröffentlicht. Gerade im Hinblick auf den großen Leidensdruck, welche eine Inkontinenz mit sich bringt, sollte hier weitere Forschung betrieben werden. Bei DM1 ist diese Inkontinenz schon teilweise beschrieben. So gibt es einen Casereport zum Thema Stuhlinkontinenz (2011) [55] und einen Artikel über Harnblasenstressinkontinenz (2012) [56].

Ein in aktueller Literatur bereits beschriebenes Problem sind Schluckbeschwerden bei DM2-Patienten. Wie bereits erwähnt, hatte eine von Tieleman et al. untersuchte Studiengruppe zu 38% Schluckbeschwerden bei Flüssigkeiten und zu 41% bei fester Nahrung [11]. In einem weiteren Artikel, ebenfalls von Tieleman et al., wird festgehalten, dass Schluckbeschwerden (Dysphagie) gehäuft bei DM2 vorkommen und vor allem bei älteren Patienten ausgeprägter sind. Ein Gewichtsverlust oder eine Aspirationspneumonie sind durch diese meist milde Form der Dysphagie nicht zu erwarten [57]. 56,8% der befragten Patienten gaben an, mit diesem Symptom Probleme zu haben. Damit verbunden ist vermutlich das Problem des „zähen Schleimes im Hals“, welches 69,7% aufwiesen. Ob eine Verbindung zum Schluckauf, welchen 62,7% der befragten Personen äußerten zu haben besteht, bleibt fraglich.

Das „Restless-Legs-Syndrom (RLS)“ wurde bereits von Erek et al. als prominent bei DM2-Patienten dargestellt. 60,0% seiner untersuchten DM2-Patienten zeigten RLS, im Vergleich zu 14,0% der ausgewählten gesunden Vergleichsgruppe [47]. Die Umfrageergebnisse sind mit dieser Aussage im Einklang. 60,5% der befragten Patienten gaben an Probleme mit RLS zu haben. Im Jahr 2005 beschrieben Allen et al. eine Prävalenz in der Normalbevölkerung für das RLS von 7,2% (n=15.391). Bei 2,7% der Patienten traten mindestens zweimal pro

Woche ein RLS auf und stellte eine mittlere bis schwere Belastung dar [58]. Dementsprechend ist auf jeden Fall bei DM2-Patienten mit einer im Vergleich zur Normalbevölkerung höheren Prävalenz für RLS zu rechnen.

Bei der DM1 sind Depressionen bereits als Symptom bekannt. In einer Studie von Winblad et al. hatten 32% der DM1 Patienten Zeichen einer Depression. Diese wurden als mild bis moderat beschrieben [59]. 69,7% der befragten Patienten gaben an, Probleme mit diesem Krankheitsbild zu haben. Hier muss klargestellt werden, dass dies (wie bei jeder Umfrage) die subjektive Meinung der einzelnen Teilnehmer darstellt. Wie viele der Patienten wirklich eine diagnostizierte Depression, welche bestimmte Diagnosekriterien erfüllt, aufweisen, ist unklar. Es ist anzunehmen, dass einige Patienten, welche lediglich depressive Episoden haben, sich selbst als an Depression erkrankt einstufen.

#### **5.2.6 Laborwerte**

Nach Heatwole et al. zeigen DM2-Patienten im Labor eine Vielfalt an auffälligen Laborwerten. Auffällig erhöht seien vor allem die Kreatinkinase (CK), das Gesamt-Cholesterin, die Laktatdehydrogenase (LDH) und die Alaninaminotransferase (ALAT). Als auffällig niedrig wurden IgG-Spiegel und die absolute Lymphozyten Zahl betitelt [60].

Im Umfragekapitel „Laborwerte“ wurde deutlich, dass diese Fragen Patienten vor eine Herausforderung stellen. Viele Patienten wussten nicht, ob ein entsprechender Parameter verändert ist oder hatten es vergessen. Dies muss man vermutlich zu einem großen Teil der nicht vorhandenen medizinischen Expertise zurechnen. So konnten 42,7% der Patienten keine Angabe zur GPT und 43,8% keine Angabe zur GOT machen. Eine derartige Auffälligkeit zeigte sich bei fast allen Laborwerten.

Auffällig erhöht zeigte sich trotzdem, wie bereits in anderen Publikationen [60, 61] beschrieben, die Kreatinkinase (CK). 56,8% der Patienten gaben an, dass diese bei ihnen erhöht sei.

55,7% der Patienten gaben an, erhöhte Cholesterin-Werte zu haben. Dies scheint nicht auffällig zu sein. Nach der DEGS-Studie (Studie zur Gesundheit Erwachsener in Deutschland, durchgeführt von 2008 bis 2011) haben 56,6% der Männer und 60,5% der Frauen im Alter zwischen 18 und 79 Jahren erhöhte Serum-Gesamtcholesterinwerte ( $>190$  mg/dl) [62].

Insgesamt muss man die Schlussfolgerung treffen, dass bezüglich Laborwerte, das Aktenstudium der Patienten einer (Online-) Umfrage vorzuziehen ist. Die Befragten erinnern sich teilweise nicht, ob gewisse Laborwerte bestimmt wurden und, ob diese erhöht, erniedrigt oder



normal waren. Patienten können also nur bedingt suffiziente Aussagen zum Thema Laborwerte treffen.

### 5.2.7 Sport und Freizeit

Laut einer Studie von Bouchard et al. aus dem Jahr 2015 werden bei 84% der DM1 Patienten eingeschränkte Mobilität oder eingeschränktes Gehen beobachtet. Einen Rollstuhl benötigen laut Bouchard nur 3% der DM1 Patienten [63]. 27,6% der befragten Patienten nutzen ein Hilfsmittel zur Fortbewegung. Am meisten genutzt wurden Rollatoren (15,1%), Gehstöcke (14,6%) und Rollstühle mit e-Fix oder ähnlicher Unterstützung (5,9%). Dies zeigt, dass „nur“ ca. ein Viertel der Patienten so stark durch ihre Muskelschwäche eingeschränkt sind, dass sie eine Gehhilfe benötigen.

Dass Sporttreiben trotz Erkrankung an DM2 möglich ist, zeigte im Jahr 2017 ein Bericht von Finsterer et al. Eine 54-jährige Sportlehrerin, welche im Alter von 32 Jahren eine Myotonie der distalen oberen Extremitäten entwickelte, setzte ihr regelmäßiges Sporttreiben fort und lief sogar Marathonstrecken. Obwohl sich die Myotonie zunächst auf ihre gesamte Muskulatur ausgebreitet hatte, zeigte sich bei einer klinischen Untersuchung kein Zeichen mehr für Myotonie [64]. 41,6% der befragten Patienten treiben regelmäßig Sport. 29,7% öfters als zwei Mal pro Woche. Bemerkenswert ist, dass Patienten, welche regelmäßig Sport treiben weniger an Muskelschwäche leiden ( $p=0,03$ ; Chi-Quadrat-Test), sich weniger erschöpft fühlen ( $p=0,01$ ; Chi-Quadrat-Test) und weniger unter „Blockaden“ der Muskeln leiden ( $p=0,01$ ; Chi-Quadrat-Test). Sicherlich gibt der Chi-Quadrat-Test hier aber nur den Zusammenhang an, die Richtung der Kausalität bleibt offen. So kann es logischerweise auch sein, dass Patienten, welche weniger an Muskelschwäche leiden, häufiger Sport treiben. Zweifelsohne sollte trotzdem allen Patienten eine sportliche Aktivität (sofern möglich) empfohlen werden.

### 5.2.8 Geschlechterspezifische Symptome

Bei einigen Symptomen der DM2 zeigen sich Unterschiede zwischen Frauen und Männern (siehe *Abbildung 23: Geschlechterspezifische Symptome bei DM2-Patienten*). Im untersuchten Patientenkollektiv zeigten sich bei Männern signifikant häufiger Atempausen während des Schlafens, häufiger Unterbrechen und Fortsetzen des Schnarchens während der Nacht, häufiger Einschlafen während des Gespräches und häufiger Haarausfall. Erstgenannte schlafbezogene Atmungsstörungen, wie sie z.B. auch beim Obstruktiven Schlafapnoe-Syndrom vorkommen sind auch in der Normalbevölkerung häufiger bei Männern zu finden [65, 66]. Haarausfall, wie z.B. die Alopecia areata kommt in der Normalbevölkerung bei beiden Geschlechtern gleich häufig vor [67]. Untersuchte Frauen gaben signifikant mehr Zeit zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung an. Dies ist verwunderlich, da Frauen prinzipiell häufiger den

Weg zum Arzt antreten. Laut der GEDA-Studie (Gesundheit in Deutschland Aktuell) des RKI wiesen Frauen im Jahr 2012 mit 91% eine signifikant höhere Inanspruchnahme (Arztbesuch in den letzten 12 Monaten) von niedergelassenen Ärzten auf (Männer: 84%) [68]. Des Weiteren gaben befragte Frauen signifikant häufiger Muskelschwäche als Erstsymptom, Hitzewallungen, Kälteempfindlichkeit, Verdauungsprobleme, Verstopfungen und Schluckauf an. Das Frauen häufiger als Männer an Verdauungsproblemen bzw. Verstopfungen (Obstipation) leiden wurde 2008 von Peppas et al. bestätigt [69]. Hitzewallungen und Kälteempfindlichkeit, beides Symptome, welche häufig bei Frauen in den Wechseljahren auftreten sind auch bereits als vorwiegend bei Frauen auftretende Symptome beschrieben. Interessant ist, dass Frauen vermehrt Muskelschwäche als Erstsymptom angeben. 41,2% der Frauen gaben Muskelschwäche als Erstsymptom an (Männer: 24,0%). Bei den Männern dominierte mit 48,0% die Myotonie als Erstsymptom (Frauen: 35,9%). Dieser Unterschied ist bislang noch nicht beschrieben worden. Von vorübergehenden akuten Schluckauf Anfällen sind beide Geschlechter gleich häufig betroffen [70]. Der chronische Schluckauf findet sich hingegen laut Guelaud et al. eher bei Männern [71]. Ein häufigeres Auftreten von Schilddrüsenerkrankungen und Katarakt bei Frauen, wie es Montagnese et al. beschrieb [32], konnte nicht aufgezeigt werden.

### **5.2.9 Therapieerfahrungen**

Bei allen abgefragten Aktivitäten/ Hobbys in Bezug auf die Myotone Dystrophie gaben die Patienten vorwiegend an, positive Erfahrungen gemacht zu haben. Vor allem Schwimmen wurde von 70,3% positiv bewertet. Auch die Trendsportart E-Bike Fahren wurde von 27,0% positiv bewertet. 10,2% empfanden das E-Bike Fahren als negativ. Die Bereitschaft weitere Fragen zu Therapieerfahrungen zu beantworten war sehr groß (90,8%). Dies zeigt, wie groß das Interesse der Betroffenen ist, zu diesem Thema beizutragen. Alle nicht-medikamentösen Therapieerfahrungen wurden von den Patienten jeweils im Gesamtergebnis positiv bewertet.

Bei den Medikamenten zeigte sich ein gemischteres Bild. Einzig Metoclopramid (19,4% positiv vs. 9,0% negativ) und Opiate (22,3% positiv vs. 10,5% negativ) wurden insgesamt positiv bewertet. Modafinil (3,0% positiv vs. 4,5% negativ), Mexiletin (4,5% positiv vs. 9,0% negativ), Kreatin (10,5% positiv vs. 22,3% negativ) und Gabapentin (17,9% positiv vs. 22,3% negativ) wurden alle insgesamt negativ bewertet. Modafinil wurde bereits im Jahr 2007 für den Einsatz bei DM untersucht. Wintzen et al. zeigten damals, dass kein signifikanter Unterschied bezüglich Aktivitätssteigerung der Patienten zwischen Modafinil und einem Placebo besteht [72]. Für Mexiletin ist das vorliegende Umfrageergebnis im Hinblick auf die erwiesene positive Wirkung bei DM1 Patienten ein enttäuschendes Ergebnis. 2010 postulierten Logigian et al., dass

Mexiletin in Dosierungen von 150 und 200 mg bei dreimal täglicher Gabe ein effektives, sicheres und gut toleriertes Medikament gegen Myotonie sein, jedoch bei DM1 [73]. Die mangelnde Effektivität von Kreatin auf eine Verbesserung der Muskelstärke oder die Erleichterung von Alltagsaufgaben bei DM Patienten wurde bereits im Jahr 2002 von Walter et al. festgestellt [74]. Für Gabapentin gibt es aktuell keine Studien in Bezug auf die DM.

Diese Ergebnisse machen deutlich, wie wenig effektive Therapiemaßnahmen für die DM2 und den damit verbundenen Symptomen vorhanden sind.

## 6 Zusammenfassung

Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2) ist eine autosomal-dominant vererbte, multisystemische Erkrankung, verursacht durch eine pathologisch verlängerte Tetranukleotidsequenz (CCTG) im Cellular nucleic acid binding protein Gen (CNBP). Über die Frühsymptome und allgemeinen Symptome der DM2 ist bislang noch wenig publiziert. Eine Onlineumfrage unter DM2-Patienten oder Patienten anderer seltener neuromuskulärer Erkrankungen gab es bislang nicht.

Ziel der Studie war es, mithilfe einer großen Onlineumfrage, die Häufigkeiten von Frühsymptomen und allgemeinen Symptomen der DM2-Patienten darzustellen. Dabei sollte gleichzeitig die Methode der Onlineumfrage evaluiert werden.

Zwischen Oktober 2016 und Dezember 2016 wurden 643 DM2-Patienten über eine Onlineumfrage befragt. 185 Patienten (28,8% Rücklaufquote) füllten den Onlinefragebogen komplett aus und erfüllten die Einschlusskriterien (genetisch nachgewiesen an DM2 erkrankt). Die ausgewerteten 185 DM2-Patienten, 133 (71,9%) davon Frauen, waren durchschnittlich 52,8 ( $\pm 12,5$ ) Jahre alt.

Bei Eintritt des ersten Symptoms waren die Patienten durchschnittlich 34,9 ( $\pm 13,9$ ) Jahre alt. Die Diagnose DM2 wurde durchschnittlich im Alter von 44,8 ( $\pm 12,7$ ) Jahren gestellt. Durchschnittlich vergingen 10,3 ( $\pm 10,8$ ) Jahre zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung. Das häufigste Erstsymptom war Myotonie (39,2%), gefolgt von Muskelschwäche (36,5%) und Schmerzen (17,7%). Bei 73,5% der Patienten waren die Oberschenkel vom Erstsymptom betroffen. Leistungen im Schulsport und Alter, in welchem Schwimmen gelernt wurde, scheinen keinen Zusammenhang mit DM2 zu haben.

Die Hauptsymptome der DM2 konnten auch mit dieser Studie bestätigt werden. Auftreten von muskuloskelettalen Problemen (98,9%), Schmerzen (99,5%) und Myotonie (98,4%) wurde bei fast allen Patienten beobachtet. Fatigue war sehr häufig, der CIS-20R Fragebogen zeigte in allen Unterkategorien höhere Werte als 75% einer „gesunden“ Vergleichsgruppe.

Bei multisystemischen Symptomen fielen vor allem gastrointestinale Probleme (z.B. Verdauungsprobleme 82,7%) und Störungen der Temperaturregulation (z.B. Kälteempfindlichkeit 78,9%) auf. Katarakt (45,9%), Schilddrüsenfunktionsstörung (46,5%) und Diabetes (17,8%) zeigten mit Vorliteratur vergleichbare Prävalenzen.

DM2-Patienten haben häufiger eine Fachhochschul- oder Hochschulreife als die deutsche Normalbevölkerung (40,5% vs. 29,5%). DM 2 Patienten haben doppelt so oft einen

## ► 6 Zusammenfassung

Studienabschluss (Fachhochschulabschluss, Hochschulabschluss oder Promotion) als die deutsche Normalbevölkerung (29,2% vs. 14,7%).

Laborwerte sind über eine (Online)-umfrage schwierig abzufragen. Bis zu 43,8% der Patienten konnten keine Aussage über einen Laborwert (GOT) treffen. 27,6% der DM2-Patienten benötigen ein Hilfsmittel zur Fortbewegung. 41,6% treiben regelmäßig Sport.

DM2-Patienten bewerten nicht-medikamentöse Therapieformen wie Physiotherapie insgesamt durchgehend positiv. Medikamentöse Therapieformen werden mit Ausnahme von Metoclopramid und Opiaten überwiegend negativ bewertet.

Zusammenfassend ist die Methode einer Onlineumfrage zur Erhebung von Symptomen und Frühsymptomen einer seltenen neuromuskulären Erkrankung sehr gut geeignet. Auf eine exakte Programmierung des Fragebogens und eine sinnvolle Auswahl der Fragen incl. Antwortmöglichkeiten (im Hinblick auf die statistische Auswertung) ist zu achten.

Zum Aufdecken von „Frühzeichen“ vor dem Eintreten erster Symptome sind weitere Studien mit Kindern und Jugendlichen von Betroffenen erforderlich.

## 7 Anhang

Der Anhang enthält den Ergebnissteil ergänzende Tabellen, ein Quellen-, Abbildungs- und Tabellenverzeichnis, die verwendete Onlineumfrage, das verschickte E-Mail Anschreiben, das erteilte Ethikvotum und ein Abkürzungsverzeichnis.

### 7.1 Ergänzende Tabellen

#### Zu 4.3.4 Körperlokalisierung des ersten Symptoms

*Tabelle 30: In welcher Körperregion traten diese ersten Symptome auf? – Mehrfachantworten möglich*

	Männlich		Weiblich		Gesamt		p (Chi-Quadrat)
	n	%	n	%	n	%	
Oberschenkel	37	74,0%	96	73,3%	133	73,5%	0,922
Hände	14	28,0%	39	29,8%	53	29,3%	0,815
Unterschenkel	15	30,0%	35	26,7%	50	27,6%	0,659
Oberarme	13	26,0%	28	21,4%	41	22,7%	0,506
Rücken (Lendenhöhe)	6	12,0%	21	16,0%	27	14,9%	0,496
Füße	6	12,0%	20	15,3%	26	14,4%	0,575
Unterarme	7	14,0%	13	9,9%	20	11,0%	0,434
Hals	4	8,0%	14	10,7%	18	9,9%	0,589
Rücken (Brusthöhe)	2	4,0%	11	8,4%	13	7,2%	0,306
Bauch	1	2,0%	3	2,3%	4	2,2%	0,906
Kopf	0	0,0%	3	2,3%	3	1,7%	0,281

Zu 4.4.1 Muskelschwäche (Muskuloskelettales Systems)

*Tabelle 31: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des muskuloskelettalen Systems?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Kiefergelenkmuskulatur	n	85	43	33	24	185
	%	45,9%	23,2%	17,8%	13,0%	100,0%
Nackenmuskulatur	n	36	24	44	81	185
	%	19,5%	13,0%	23,8%	43,8%	100,0%
Schulter- und Schulterblattmuskulatur	n	35	30	46	74	185
	%	18,9%	16,2%	24,9%	40,0%	100,0%
Rückenmuskulatur	n	33	35	55	62	185
	%	17,8%	18,9%	29,7%	33,5%	100,0%
Ober- und Unterarmmuskulatur	n	28	25	59	73	185
	%	15,1%	13,5%	31,9%	39,5%	100,0%
Handmuskulatur	n	36	38	56	55	185
	%	19,5%	20,5%	30,3%	29,7%	100,0%
Ober- und Unterschenkelmuskulatur	n	9	10	25	141	185
	%	4,9%	5,4%	13,5%	76,2%	100,0%
Fußmuskulatur	n	51	38	34	62	185
	%	27,6%	20,5%	18,4%	33,5%	100,0%
Generelle Steifigkeit	n	33	32	54	66	185
	%	17,8%	17,3%	29,2%	35,7%	100,0%

## Schmerzen

Tabelle 32: Wie oft haben/hatten Sie Schmerzen in folgenden Körperregionen?

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Kopf (Kopfschmerzen)	n	27	66	76	16	185
	%	14,6%	35,7%	41,1%	8,6%	100,0%
Kiefergelenk	n	90	51	34	10	185
	%	48,6%	27,6%	18,4%	5,4%	100,0%
Nacken	n	25	30	73	57	185
	%	13,5%	16,2%	39,5%	30,8%	100,0%
Schulter	n	25	31	70	59	185
	%	13,5%	16,8%	37,8%	31,9%	100,0%
Rücken	n	18	45	69	53	185
	%	9,7%	24,3%	37,3%	28,6%	100,0%
Ober- und Unterarme	n	33	39	62	51	185
	%	17,8%	21,1%	33,5%	27,6%	100,0%
Hände	n	55	49	47	34	185
	%	29,7%	26,5%	25,4%	18,4%	100,0%
Ober- und Unterschenkel	n	22	20	77	66	185
	%	11,9%	10,8%	41,6%	35,7%	100,0%
Knie	n	60	53	43	29	185
	%	32,4%	28,6%	23,2%	15,7%	100,0%
Füße/ Fußgelenke	n	53	57	45	30	185
	%	28,6%	30,8%	24,3%	16,2%	100,0%
Magen-Darm-Trakt (Verdauungstrakt)	n	45	61	53	26	185
	%	24,3%	33,0%	28,6%	14,1%	100,0%

## Zu 4.4.3 Myotonie

Tabelle 33: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit Myotonie der folgenden Bereiche?

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Schlucken	n	87	46	39	13	185
	%	47,0%	24,9%	21,1%	7,0%	100,0%
Kaumuskeln und Kiefergelenk	n	90	48	35	12	185
	%	48,6%	25,9%	18,9%	6,5%	100,0%
Zunge (undeutliche Aussprache)	n	97	39	40	9	185
	%	52,4%	21,1%	21,6%	4,9%	100,0%
Oberarm	n	47	44	54	40	185
	%	25,4%	23,8%	29,2%	21,6%	100,0%
Unterarm	n	70	46	48	21	185
	%	37,8%	24,9%	25,9%	11,4%	100,0%
Hände	n	33	44	63	45	185
	%	17,8%	23,8%	34,1%	24,3%	100,0%
Oberschenkel	n	12	16	68	89	185
	%	6,5%	8,6%	36,8%	48,1%	100,0%
Unterschenkel	n	35	40	64	46	185
	%	18,9%	21,6%	34,6%	24,9%	100,0%
Füße	n	52	41	57	35	185
	%	28,1%	22,2%	30,8%	18,9%	100,0%
Rücken	n	54	36	50	45	185
	%	29,2%	19,5%	27,0%	24,3%	100,0%



## Herzkreislaufsystem

*Tabelle 34: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Herzkreislaufsystems?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Herzrhythmusstörungen	n	101	45	23	16	185
	%	54,6%	24,3%	12,4%	8,6%	100,0%
AV-Block	n	164	12	2	7	185
	%	88,6%	6,5%	1,1%	3,8%	100,0%
Tachykardie	n	87	46	36	16	185
	%	47,0%	24,9%	19,5%	8,6%	100,0%
Thrombose	n	175	7	1	2	185
	%	94,6%	3,8%	0,5%	1,1%	100,0%
Undefinierte Herzveränderungen	n	163	12	4	6	185
	%	88,1%	6,5%	2,2%	3,2%	100,0%

### Zu 4.5.2 Respiratorisches System

Tabelle 35: Bemerken Sie eines oder mehrere der folgenden Symptome bezüglich Atembeschwerden? Antwortmöglichkeiten: Ja oder Nein

Kategorie	Frage		♂ Ja	♀ Ja	Gesamt	p (Chi-Quadrat)
Orthopnoe	Haben Sie das Gefühl kurzatmig zu sein, wenn Sie sich hinlegen?	n	11	23	34	0,542
		%	21,2%	17,3%	18,4%	
	Schlafen Sie mit mehr als einem Kissen?	n	8	33	41	0,165
		%	15,4%	24,8%	22,2%	
	Schlafen Sie sitzend auf einem Stuhl oder Sessel?	n	4	7	11	0,530
		%	7,7%	5,3%	5,9%	
Dyspnoe (Atemnot) bei Alltagsaktivitäten	Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sich zu Hause bewegen?	n	10	37	47	0,228
		%	19,2%	27,8%	25,4%	
	Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sich waschen oder anziehen?	n	15	29	44	0,312
		%	28,8%	21,8%	23,8%	
	Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sprechen?	n	10	32	42	0,481
		%	19,2%	24,1%	22,7%	
Schlechter Schlaf	Fühlen Sie sich müde, wenn Sie morgens aufwachen?	n	34	96	130	0,363
		%	65,4%	72,2%	70,3%	
	Wachen Sie abgesehen vom nächtlichen Toilettengang mehr als einmal in der Nacht auf?	n	22	57	79	0,946
		%	42,3%	42,9%	42,7%	
	Müssen Sie aus dem Bett aufstehen wegen ruheloser Beine?	n	13	30	43	0,724
		%	25,0%	22,6%	23,2%	
Morgendliche Kopfschmerzen	Wachen Sie morgens mit Kopfschmerzen auf?	n	5	26	31	0,104
		%	9,6%	19,5%	16,8%	
	Haben Sie das Gefühl, morgens einen schwereren Kopf zu haben?	n	8	34	42	0,137
		%	15,4%	25,6%	22,7%	
	Haben Sie ein Druckgefühl im Kopf, wenn Sie aufwachen?	n	6	24	30	0,280
		%	11,5%	18,0%	16,2%	
Atempausen während des Schlafes	Wachen Sie nachts kurzatmig auf?	n	3	7	10	0,891
		%	5,8%	5,3%	5,4%	
	Bemerkt bei Ihnen jemand Atempausen während des Schlafes?	n	11	11	22	0,015
		%	21,2%	8,3%	11,9%	
	Berichtet Ihnen jemand, dass Sie während des Schlafes das Schnarchen kurz unterbrechen und dann plötzlich wieder hiermit beginnen?	n	19	23	42	0,005
		%	36,5%	17,3%	22,7%	
Nachlassende	Haben Sie den	n	32	80	112	0,862

► 7 Anhang

kognitive Leistung	Eindruck, dass Ihre Konzentrationsfähigkeit abnimmt?	%	61,5%	60,2%	60,5%	
	Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Gedankengänge langsamer ablaufen als normaler Weise?	n	24	65	89	0,739
		%	46,2%	48,9%	48,1%	
	Sind Sie weniger motiviert Dinge zu tun als gewöhnlich?	n	35	81	116	0,418
		%	67,3%	60,9%	62,7%	
Extreme Tages-schläfrigkeit	Schlafen Sie beim Essen ein?	n	0	2	2	0,374
		%	0,0%	1,5%	1,1%	
	Neigen Sie dazu, beim Autofahren einzuschlafen?	n	7	13	20	0,468
		%	13,5%	9,8%	10,8%	
	Schlafen Sie ein, während jemand mit Ihnen spricht?	n	6	0	6	<0,0001
		%	11,5%	0,0%	3,2%	
Müdigkeit	Fühlen Sie sich müder als normaler Weise?	n	32	81	113	0,936
		%	61,5%	60,9%	61,1%	
	Fühlen Sie sich von dem, was sie tagsüber gemacht haben, müder/erschöpfter als erwartet?	n	30	95	125	0,073
		%	57,7%	71,4%	67,6%	
Behandelte Atem-wegsinfektion	Hatten Sie eine behandlungsbedürftige Atemwegsinfektion?	n	11	39	50	0,261
		%	21,2%	29,3%	27,0%	
	Mussten Sie wegen eines schweren Hustens Antibiotika einnehmen?	n	13	34	47	0,937
		%	25,0%	25,6%	25,4%	
	War ein Krankenhausaufenthalt wegen einer Atemwegsinfektion oder Kurzatmigkeit notwendig?	n	4	19	23	0,222
		%	7,7%	14,3%	12,4%	
Gesamt		n	52	133	185	
		%	100,0%	100,0%	100,0%	

### Zu 4.5.3 Endokrines System

*Tabelle 36: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Endokrinen Systems (Hormonsystems)?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Diabetes Mellitus	n	152	10	1	22	185
	%	82,2%	5,4%	0,5%	11,9%	100,0%
Schnelles Schwitzen	n	58	26	44	57	185
	%	31,4%	14,1%	23,8%	30,8%	100,0%
Hitzewallungen	n	66	39	41	39	185
	%	35,7%	21,1%	22,2%	21,1%	100,0%
Kälteempfindlichkeit	n	39	21	48	77	185
	%	21,1%	11,4%	25,9%	41,6%	100,0%
Schilddrüsen-Überfunktion	n	149	7	3	26	185
	%	80,5%	3,8%	1,6%	14,1%	100,0%
Schilddrüsen-Unterfunktion	n	135	10	4	36	185
	%	73,0%	5,4%	2,2%	19,5%	100,0%

## Ophthalmologie und Otologie

*Tabelle 37: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen von Ohren und Augen?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Grauer Star	n	100	12	6	67	185
	%	54,1%	6,5%	3,2%	36,2%	100,0%
Grüner Star	n	176	3	1	5	185
	%	95,1%	1,6%	0,5%	2,7%	100,0%
Makuladegeneration (Netzhauterkrankung)	n	169	9	2	5	185
	%	91,4%	4,9%	1,1%	2,7%	100,0%
Chronisches oder häufig wiederkommendes Gerstenkorn	n	152	27	6	0	185
	%	82,2%	14,6%	3,2%	0,0%	100,0%
Schwerhörigkeit	n	98	15	15	57	185
	%	53,0%	8,1%	8,1%	30,8%	100,0%
Taubheit auf einem Ohr	n	162	7	8	8	185
	%	87,6%	3,8%	4,3%	4,3%	100,0%
Zu Schwellen der Ohr- trompete	n	160	11	11	3	185
	%	86,5%	5,9%	5,9%	1,6%	100,0%

## Magen-Darmtrakt

*Tabelle 38: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Magen-Darm-Traktes?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Verdauungsprobleme	n	32	45	51	57	185
	%	17,3%	24,3%	27,6%	30,8%	100,0%
Durchfall	n	45	70	55	15	185
	%	24,3%	37,8%	29,7%	8,1%	100,0%
Verstopfungen	n	38	56	57	34	185
	%	20,5%	30,3%	30,8%	18,4%	100,0%
Völlegefühl	n	41	41	77	26	185
	%	22,2%	22,2%	41,6%	14,1%	100,0%
Blaseninkontinenz	n	99	40	25	21	185
	%	53,5%	21,6%	13,5%	11,4%	100,0%
Stuhlinkontinenz	n	137	27	11	10	185
	%	74,1%	14,6%	5,9%	5,4%	100,0%

## Zu 4.5.6 Kopf und Gesicht

*Tabelle 39: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen am Kopf oder im Gesicht?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Gaumensegelschwäche	n	156	18	7	4	185
	%	84,3%	9,7%	3,8%	2,2%	100,0%
Schluckbeschwerden	n	80	43	50	12	185
	%	43,2%	23,2%	27,0%	6,5%	100,0%
Zahnfehlstellung	n	145	18	5	17	185
	%	78,4%	9,7%	2,7%	9,2%	100,0%
Kieferprobleme	n	107	36	21	21	185
	%	57,8%	19,5%	11,4%	11,4%	100,0%
Fehlende Mimik	n	148	23	10	4	185
	%	80,0%	12,4%	5,4%	2,2%	100,0%

## Zu 4.5.7 Sonstiges

*Tabelle 40: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden sonstigen Symptomen?*

		Nie	Selten	Häufig	Permanent	Gesamt
Depressionen	n	69	61	37	18	185
	%	37,3%	33,0%	20,0%	9,7%	100,0%
Haarausfall	n	80	47	24	34	185
	%	43,2%	25,4%	13,0%	18,4%	100,0%
Zäher Schleim im Hals	n	56	58	49	22	185
	%	30,3%	31,4%	26,5%	11,9%	100,0%
Schluckauf	n	69	79	35	2	185
	%	37,3%	42,7%	18,9%	1,1%	100,0%
Unruhige Beine (Restless-Legs-Syndrom)	n	73	30	52	30	185
	%	39,5%	16,2%	28,1%	16,2%	100,0%
Schwarzer Hautkrebs	n	180	4	1	0	185
	%	97,3%	2,2%	0,5%	0,0%	100,0%

## 7.2 Quellenverzeichnis

1. Ricker, K., et al., *Proximal myotonic myopathy: a new dominant disorder with myotonia, muscle weakness, and cataracts*. Neurology, 1994. **44**(8): p. 1448-52.
2. Liquori, C.L., et al., *Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9*. Science, 2001. **293**(5531): p. 864-7.
3. Harley, H.G., et al., *Size of the unstable CTG repeat sequence in relation to phenotype and parental transmission in myotonic dystrophy*. Am J Hum Genet, 1993. **52**(6): p. 1164-74.
4. Schneider, C., et al., *Proximal myotonic myopathy: evidence for anticipation in families with linkage to chromosome 3q*. Neurology, 2000. **55**(3): p. 383-8.
5. Schoser, B.G., et al., *Homozygosity for CCTG mutation in myotonic dystrophy type 2*. Brain, 2004. **127**(Pt 8): p. 1868-77.
6. Udd, B., et al., *Report of the 115th ENMC workshop: DM2/PROMM and other myotonic dystrophies. 3rd Workshop, 14-16 February 2003, Naarden, The Netherlands*. Neuromuscul Disord, 2003. **13**(7-8): p. 589-96.
7. Bachinski, L.L., et al., *Confirmation of the type 2 myotonic dystrophy (CCTG)<sub>n</sub> expansion mutation in patients with proximal myotonic myopathy/proximal myotonic dystrophy of different European origins: a single shared haplotype indicates an ancestral founder effect*. Am J Hum Genet, 2003. **73**(4): p. 835-48.
8. Suominen, T., et al., *Population frequency of myotonic dystrophy: higher than expected frequency of myotonic dystrophy type 2 (DM2) mutation in Finland*. Eur J Hum Genet, 2011. **19**(7): p. 776-82.
9. Theadom, A., et al., *Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review*. Neuroepidemiology, 2014. **43**(3-4): p. 259-68.
10. Day, J.W., et al., *Myotonic dystrophy type 2: molecular, diagnostic and clinical spectrum*. Neurology, 2003. **60**(4): p. 657-64.
11. Tieleman, A.A., et al., *Gastrointestinal involvement is frequent in Myotonic Dystrophy type 2*. Neuromuscul Disord, 2008. **18**(8): p. 646-9.
12. Tieleman, A.A., et al., *Poor sleep quality and fatigue but no excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy type 2*. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2010. **81**(9): p. 963-7.
13. Tieleman, A.A., et al., *Strong association between myotonic dystrophy type 2 and autoimmune diseases*. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2009. **80**(11): p. 1293-5.
14. Bonifazi, E., et al., *A long PCR-based molecular protocol for detecting normal and expanded ZNF9 alleles in myotonic dystrophy type 2*. Diagn Mol Pathol, 2004. **13**(3): p. 164-6.
15. Cardani, R., et al., *Biomolecular identification of (CCTG)<sub>n</sub> mutation in myotonic dystrophy type 2 (DM2) by FISH on muscle biopsy*. Eur J Histochem, 2004. **48**(4): p. 437-42.
16. Sallinen, R., et al., *New methods for molecular diagnosis and demonstration of the (CCTG)<sub>n</sub> mutation in myotonic dystrophy type 2 (DM2)*. Neuromuscul Disord, 2004. **14**(4): p. 274-83.
17. Sackner-Bernstein, J., *FDA Approval of Eteplirsen for Muscular Dystrophy*. JAMA, 2017. **317**(14): p. 1480-1481.

18. McDonald, C.M., et al., *Ataluren in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy (ACT DMD): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial*. Lancet, 2017. **390**(10101): p. 1489-1498.
19. Beurskens, A.J., et al., *Fatigue among working people: validity of a questionnaire measure*. Occup Environ Med, 2000. **57**(5): p. 353-7.
20. Pinto, D., D. Martin, and R. Chenhall, *The involvement of patient organisations in rare disease research: a mixed methods study in Australia*. Orphanet J Rare Dis, 2016. **11**: p. 2.
21. Burgdorf, K.S., et al., *Digital questionnaire platform in the Danish Blood Donor Study*. Comput Methods Programs Biomed, 2016. **135**: p. 101-4.
22. Wright, K.B., *Researching Internet-based populations: Advantages and disadvantages of online survey research, online questionnaire authoring software packages, and web survey services*. Journal of Computer-Mediated Communication, 2005. **10**(3): p. 00-00.
23. Sheehan, K.B., *E-mail survey response rates: A review*. Journal of Computer-Mediated Communication, 2001. **6**(2): p. 0-0.
24. Shaeer, O. and K. Shaeer, *The global online sexuality survey (GOSS): The United States of America in 2011. Chapter I: erectile dysfunction among english-speakers*. The journal of sexual medicine, 2012. **9**(12): p. 3018-3027.
25. Kwon, S.H., et al., *Use of Social Media and an Online Survey to Discuss Complex Reconstructive Surgery: A Case of Upper Lip Reconstruction with 402 Responses from International Microsurgeons*. J Reconstr Microsurg, 2018.
26. Batinic, B. and K. Moser, *Determinanten der Rücklaufquote in Online-Panels*. Zeitschrift für Medienpsychologie, 2005. **17**(2): p. 64-74.
27. Eysenbach, G., *Improving the quality of Web surveys: the Checklist for Reporting Results of Internet E-Surveys (CHERRIES)*. Journal of medical Internet research, 2004. **6**(3).
28. Lynge, E., J.L. Sandegaard, and M. Rebolj, *The Danish national patient register*. Scandinavian journal of public health, 2011. **39**(7\_suppl): p. 30-33.
29. Smith, W.G., *Does gender influence online survey participation? A record-linkage analysis of university faculty online survey response behavior*. Online Submission, 2008.
30. Stahl, K., et al., *[Educational and Professional Qualifications of Adults With Myotonic Dystrophies - A Misleading Perception by the Myopathic Face?]*. Fortschr Neurol Psychiatr, 2016. **84**(4): p. 211-6.
31. Hilbert, J.E., N.E. Johnson, and R.T. Moxley, 3rd, *New insights about the incidence, multisystem manifestations, and care of patients with congenital myotonic dystrophy*. J Pediatr, 2013. **163**(1): p. 12-4.
32. Montagnese, F.M., S.; Wenninger, S.; Kress, W.; Schoser, B., *Assessing the influence of age and gender on the phenotype of myotonic dystrophy type 2*, in *Journal of Neurology*. 2017.
33. Heatwole, C., et al., *Patient-Reported Impact of Symptoms in Myotonic Dystrophy Type 2 (PRISM-2)*. Neurology, 2015. **85**(24): p. 2136-46.
34. Tieleman, A.A., et al., *Skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 2. A comparative muscle ultrasound study*. Neuromuscul Disord, 2012. **22**(6): p. 492-9.



35. George, A., et al., *Musculoskeletal pain in patients with myotonic dystrophy type 2*. Arch Neurol, 2004. **61**(12): p. 1938-42.
36. Moshourab, R., et al., *A Molecular Signature of Myalgia in Myotonic Dystrophy 2*. EBioMedicine, 2016. **7**: p. 205-11.
37. George, A., et al., *[Musculoskeletal pain as the most prominent feature in myotonic dystrophy type 2]*. Schmerz, 2006. **20**(5): p. 388, 390-4, 396-7.
38. Suokas, K.I., et al., *Pain in patients with myotonic dystrophy type 2: a postal survey in Finland*. Muscle Nerve, 2012. **45**(1): p. 70-4.
39. Willweber-Strumpf, A., M. Zenz, and D. Bartz, *Epidemiologie chronischer Schmerzen*. Der Schmerz, 2000. **14**(2): p. 84-91.
40. Dalton, J.C., L.P.W. Ranum, and J.W. Day, *Myotonic Dystrophy Type 2*, in *GeneReviews(R)*, M.P. Adam, et al., Editors. 1993: Seattle (WA).
41. Bazelmans, E., et al., *Chronic Fatigue Syndrome and Primary Fibromyalgia Syndrome as recognized by GPs*. Fam Pract, 1999. **16**(6): p. 602-4.
42. Schulte-van Maaren, Y.W., et al., *Reference values for the Body Image Concern Inventory (BICI), the Whitely Index (WI), and the Checklist Individual Strength (CIS-20R): The Leiden Routine Outcome Monitoring Study*. J Affect Disord, 2014. **164**: p. 82-9.
43. Schneider-Gold, C., et al., *Cardiac and skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 2 (DM2): a quantitative <sup>31</sup>P-MRS and MRI study*. Muscle Nerve, 2004. **30**(5): p. 636-44.
44. Schoser, B.G., et al., *Sudden cardiac death in myotonic dystrophy type 2*. Neurology, 2004. **63**(12): p. 2402-4.
45. Sansone, V.A., et al., *The frequency and severity of cardiac involvement in myotonic dystrophy type 2 (DM2): long-term outcomes*. Int J Cardiol, 2013. **168**(2): p. 1147-53.
46. Leonardis, L., R. Blagus, and L. Dolenc Groselj, *Sleep and breathing disorders in myotonic dystrophy type 2*. Acta Neurol Scand, 2015. **132**(1): p. 42-8.
47. Lam, E.M., et al., *Restless legs syndrome and daytime sleepiness are prominent in myotonic dystrophy type 2*. Neurology, 2013. **81**(2): p. 157-64.
48. Sansone, V.A., C. Gagnon, and E.W. participants of the 207th, *207th ENMC Workshop on chronic respiratory insufficiency in myotonic dystrophies: management and implications for research, 27-29 June 2014, Naarden, The Netherlands*. Neuromuscul Disord, 2015. **25**(5): p. 432-42.
49. Dahlqvist, J.R., et al., *Endocrine function over time in patients with myotonic dystrophy type 1*. Eur J Neurol, 2015. **22**(1): p. 116-22.
50. Garmendia Madariaga, A., et al., *The incidence and prevalence of thyroid dysfunction in Europe: a meta-analysis*. J Clin Endocrinol Metab, 2014. **99**(3): p. 923-31.
51. Voermans, N.C., et al., *Primary cataract as a key to recognition of myotonic dystrophy type 1*. Eur J Ophthalmol, 2015. **25**(4): p. e46-9.
52. Rojas, M.V., L.M. Chimelli, and A.L. Simoes, *[Myotonic dystrophy type 1 in cataract patients: molecular diagnosis for screening and genetic counseling]*. Arq Bras Oftalmol, 2005. **68**(1): p. 15-20.
53. Papadopoulos, C., et al., *Author's Reply: Myotonic dystrophy: The occurrence of early-onset cataract*. Neurol India, 2017. **65**(4): p. 923.

54. Von Gablenz, P. and I. Holube, *Prävalenz von Schwerhörigkeit im Nordwesten Deutschlands* Prevalence of hearing impairment in northwestern Germany. HNO, 2015. **63**(3): p. 195-214.
55. Degraeuwe, J., et al., *Faecal incontinence due to atrophy of the anal sphincter in myotonic dystrophy: a case report*. Acta Gastroenterol Belg, 2011. **74**(1): p. 88-90.
56. Dickson, M.J., N. Massiah, and E. Church, *Urinary stress incontinence as the presenting feature of myotonic dystrophy*. J Obstet Gynaecol, 2012. **32**(1): p. 102.
57. Tieleman, A.A., et al., *Dysphagia is present but mild in myotonic dystrophy type 2*. Neuromuscul Disord, 2009. **19**(3): p. 196-8.
58. Allen, R.P., et al., *Restless legs syndrome prevalence and impact: REST general population study*. Archives of internal medicine, 2005. **165**(11): p. 1286-1292.
59. Winblad, S., et al., *Depression in Myotonic Dystrophy type 1: clinical and neuronal correlates*. Behav Brain Funct, 2010. **6**: p. 25.
60. Heatwole, C., et al., *Laboratory abnormalities in patients with myotonic dystrophy type 2*. Arch Neurol, 2011. **68**(9): p. 1180-4.
61. Merlini, L., et al., *Hyper-CK-emia as the sole manifestation of myotonic dystrophy type 2*. Muscle Nerve, 2005. **31**(6): p. 764-7.
62. Scheidt-Nave, C., et al., *[Prevalence of dyslipidemia among adults in Germany: results of the German Health Interview and Examination Survey for Adults (DEGS 1)]*. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 2013. **56**(5-6): p. 661-7.
63. Bouchard, J.P., et al., *Natural history of skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 1: a retrospective study in 204 cases*. J Neurol, 2015. **262**(2): p. 285-93.
64. Finsterer, J., G. Safoschnik, and M. Witsch-Baumgartner, *Marathonning with myotonic dystrophy type 2 (proximal myotonic myopathy) and leukopenia*. SAGE Open Med Case Rep, 2017. **5**: p. 2050313X17703021.
65. Punjabi, N.M., *The epidemiology of adult obstructive sleep apnea*. Proc Am Thorac Soc, 2008. **5**(2): p. 136-43.
66. Young, T., P.E. Peppard, and D.J. Gottlieb, *Epidemiology of obstructive sleep apnea: a population health perspective*. Am J Respir Crit Care Med, 2002. **165**(9): p. 1217-39.
67. Pratt, C.H., et al., *Alopecia areata*. Nat Rev Dis Primers, 2017. **3**: p. 17011.
68. Müters, J.H.D.C.L.S., *Faktenblatt zu GEDA 2012*:

*Ergebnisse der Studie »Gesundheit in Deutschland aktuell 2012«*. 2012.

69. Peppas, G., et al., *Epidemiology of constipation in Europe and Oceania: a systematic review*. BMC Gastroenterol, 2008. **8**: p. 5.
70. Kolodzik, P.W. and M.A. Eilers, *Hiccups (singultus): review and approach to management*. Ann Emerg Med, 1991. **20**(5): p. 565-73.
71. Guelaud, C., et al., *Baclofen therapy for chronic hiccup*. Eur Respir J, 1995. **8**(2): p. 235-7.
72. Wintzen, A.R., G.J. Lammers, and J.G. van Dijk, *Does modafinil enhance activity of patients with myotonic dystrophy?: a double-blind placebo-controlled crossover study*. J Neurol, 2007. **254**(1): p. 26-8.

73. Logigian, E., et al., *Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy type 1*. Neurology, 2010. **74**(18): p. 1441-1448.
74. Walter, M.C., et al., *Creatine monohydrate in myotonic dystrophy: a double-blind, placebo-controlled clinical study*. J Neurol, 2002. **249**(12): p. 1717-22.

### 7.3 Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Überblick über die Kernsymptome der DM und spezifische Symptome der DM1 bzw. DM2 nach Meola et al. ....	9
Abbildung 2: Screenshot: Benutzeroberfläche LimeSurvey .....	17
Abbildung 3: Screenshot aus der Online-Umfrage - Datenschutzpassus .....	19
Abbildung 4: Screenshot aus der Online-Umfrage - Datenverwendungshinweis.....	20
Abbildung 5: Screenshot SPSS - Variablendefinition .....	21
Abbildung 6: Flowchart Umfrageteilnehmer .....	23
Abbildung 7: Alterspyramide nach Geschlecht.....	25
Abbildung 8: Wohnort nach Bundesland.....	26
Abbildung 9: Häufigkeitsverteilung zwischen Erstem Symptom und Alter bei Symptombeginn .....	30
Abbildung 10: Ort (Körperstelle), wo das erste Symptom aufgetreten ist, farblich markiert – Mehrfachantworten möglich.....	31
Abbildung 11: Auftreten von Symptomen des Muskuloskelettalen Systems (Selten+Häufig+Permanent) .....	33
Abbildung 12: Auftreten von Schmerzen (Selten+Häufig+Permanent).....	34
Abbildung 13: Auftreten von Myotonie (Selten+Häufig+Permanent) .....	34
Abbildung 14: Checklist individual strength (CIS) -Werte - aufgeteilt nach Geschlecht .....	36
Abbildung 15: Auftreten von Symptomen des Herzkreislaufsystems (Selten+Häufig+Permanent) .....	37
Abbildung 16: Auftreten von Symptomen des Respiratorischen Systems (mind. 1 x "Ja" in der entsprechenden Kategorie) .....	37
Abbildung 17: Auftreten von Symptomen des Endokrinen Systems (Selten+Häufig+Permanent) .....	38
Abbildung 18: Auftreten von Symptomen an Auge und Ohr (Selten+Häufig+Permanent) ...	39
Abbildung 19: Auftreten von Symptomen des Magen-Darmtraktes (Selten+Häufig+Permanent) .....	40
Abbildung 20: Auftreten von Symptomen an Kopf und Gesicht (Selten+Häufig+Permanent) .....	40
Abbildung 21: Auftreten von sonstigen Symptomen (Selten+Häufig+Permanent).....	41
Abbildung 22: Überblick über die multisystemischen Symptome der DM2 sortiert nach Häufigkeit des Auftretens.....	42
Abbildung 23: Geschlechterspezifische Symptome bei DM2-Patienten .....	45
Abbildung 24: E-Mail Anschreiben an die Patienten .....	129
Abbildung 25: Ethikvotum .....	130

#### 7.4 Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Unterschiede zwischen DM1 und DM2 nach Tieleman .....	10
Tabelle 2: Seitenweiser Aufbau der Onlineumfrage .....	15
Tabelle 3: Seiten, an welche Umfragen abgebrochen wurden – dargestellt sind nur die 190 Teilnehmer, welche die Umfrage nicht komplett zu Ende ausfüllten .....	24
Tabelle 4: Geschlecht und Alter .....	25
Tabelle 5: Bitte wählen Sie Ihren aktuellen Beziehungsstatus! .....	26
Tabelle 6: Wie haben Sie von dieser Onlineumfrage erfahren? .....	27
Tabelle 7: Bitte wählen Sie Ihre allgemeine Schulausbildung, Ihren höchsten Bildungsabschluss und Ihre aktuelle Tätigkeit! .....	27
Tabelle 8: Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen? ..	28
Tabelle 9: Wie alt waren Sie, als Sie erste Symptome bemerkten? Wie alt waren Sie, als die Diagnose "Myotone Dystrophie" gestellt wurde? .....	29
Tabelle 10: Was war Ihr erstes Symptom, das aufgetreten ist? .....	29
Tabelle 11: Schulsport .....	32
Tabelle 12: Wann lernten Sie ungefähr schwimmen? .....	32
Tabelle 13: CIS-Fatigue bei den 185 Umfrageteilnehmern .....	35
Tabelle 14: Wie waren bislang Laborergebnisse folgender Werte? .....	43
Tabelle 15: Nutzen Sie ein Hilfsmittel zur Fortbewegung? .....	43
Tabelle 16: Welches Hilfsmittel benutzen Sie?– Mehrfachantworten möglich .....	43
Tabelle 17: Treiben Sie regelmäßig Sport? .....	44
Tabelle 18: Wie oft pro Woche treiben Sie durchschnittlich Sport? .....	44
Tabelle 19: Welche Sportart betreiben Sie vorrangig? .....	44
Tabelle 20: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Aktivitäten/ Hobbys in Bezug auf Ihre Myotone Dystrophie? .....	44
Tabelle 21: Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten? ....	45
Tabelle 22: Haben Sie bereits Erfahrungen mit nichtmedikamentöser Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt? .....	45
Tabelle 23: Wie häufig werden Sie therapeutisch behandelt? .....	46
Tabelle 24: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Therapieformen? .....	46
Tabelle 25: Haben Sie bereits Erfahrungen mit Medikamenten in der Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt? .....	47
Tabelle 26: Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Medikamenten? .....	47
Tabelle 27: Überblick über die Optimierungsmaßnahmen einer Onlineumfrage .....	52

Tabelle 28: Vergleich - Allgemeine Schulausbildung DM2 vs. Deutsche Gesamtbevölkerung 2015 .....	59
Tabelle 29: Vergleich - Beruflicher Bildungsabschluss DM2 vs. Deutsche Gesamtbevölkerung 2013.....	59
Tabelle 30: In welcher Körperregion traten diese ersten Symptome auf? – Mehrfachantworten möglich.....	74
Tabelle 31: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des muskuloskelettalen Systems? .....	75
Tabelle 32: Wie oft haben/hatten Sie Schmerzen in folgenden Körperregionen?.....	76
Tabelle 33: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit Myotonie der folgenden Bereiche? .....	76
Tabelle 34: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Herzkreislaufsystems? .....	77
Tabelle 35: Bemerken Sie eines oder mehrere der folgenden Symptome bezüglich Atembeschwerden? Antwortmöglichkeiten: Ja oder Nein .....	78
Tabelle 36: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Endokrinen Systems (Hormonsystems)?.....	80
Tabelle 37: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen von Ohren und Augen?.....	81
Tabelle 38: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Magen-Darm-Traktes? .....	82
Tabelle 39: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen am Kopf oder im Gesicht? .....	82
Tabelle 40: Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden sonstigen Symptomen? .....	82

## 7.5 Onlineumfrage

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

### Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Friedrich-Baur-Institut

Sehr geehrte Umfrageteilnehmerin, sehr geehrter Umfrageteilnehmer,

vielen Dank für Ihre Teilnahme an diesem Fragebogen!

Wir werden die Informationen über Ihre Gesundheit nutzen, um neue Erkenntnisse über die Erkrankung **Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) und Typ 2 (DM2/PROMM)** zu erhalten, Forschungsergebnisse zu vervollständigen und um neue Tests und Behandlungsstrategien entwickeln zu können.

Die Informationen, die Sie uns zur Verfügung stellen, werden verwendet, um sowohl die Symptome der Myotonen Dystrophie besser zu verstehen als auch die Symptome, die zeitlich weit vor der Diagnosestellung liegen, besser einordnen zu können. Damit tragen Ihre Antworten in dem Fragebogen zu einem besseren Verständnis von Symptomen der Myotonen Dystrophie bei. Dies wiederum ist essentiell für weitere Studienvorhaben mit dem Ziel des therapeutischen Ansatzes.

Nach Beendigung dieser Studie werden die daraus möglicherweise neugewonnenen Erkenntnisse selbstverständlich für alle Patienten zur eigenen Information zugänglich sein.

Diese Studie wird von der Diagnosegruppe Myotone Dystrophien der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. in Freiburg (DGM: [www.dgm.org](http://www.dgm.org)) unterstützt.

#### Wichtige Informationen zur Umfrage

- Die Teilnahme ist absolut freiwillig
- Sie können jederzeit die Löschung Ihrer in der Umfrage erteilten Angaben verlangen
- Keine der Informationen über Ihre Person werden an Dritte weitergegeben
- Keine Ihrer Informationen wird an Versicherungen weitergegeben
- Niemand, einschließlich Ihrer Familie, kann herausfinden ob Sie an der Studie teilgenommen haben
- Sie werden weiterhin in Behandlung Ihres Arztes bleiben
- Teilweise werden für die Studien allgemeine Informationen über Ihre Krankheit benötigt. Falls genauere Informationen (z.B. Operationsprotokolle, Laborwerte, etc.) benötigt werden, bitten wir Sie uns durch eine Einverständniserklärung die Erlaubnis zu geben, Ihren Arzt zu kontaktieren und diese Informationen im Rahmen der Studie abzufragen

#### Beschreibung der Umfrage

In dieser Online-Umfrage werden Sie gebeten zu verschiedenen Symptomen, die bei Ihrer Erkrankung auftreten können, Fragen zu beantworten. Zu Beginn werden demographische (z.B. Geschlecht, Alter, Körpergröße, Körpergewicht) und persönliche Daten (z.B. Name, Anschrift, E-Mail) abgefragt.

Das Lesen und Ausfüllen der Umfrage wird etwa 20 Minuten in Anspruch nehmen. Während der Online-Umfrage werden sie automatisch durch folgende Punkte geführt:

1. Datenverwendungshinweis
2. Datenschutzpassus
3. Patienten- bzw. Eltern-Informationsschrift und Einwilligungserklärung.
4. Persönliche Daten (z.B. Geburtsdatum)
5. Soziale Daten (z.B. Beruf)
6. Fragen zur Myotonen Dystrophie, zu Ihrer allgemeinen körperlichen und geistigen Gesundheit und Ihrem Alltagsleben mit der Erkrankung
7. Freiwilliger Teil zu Therapie-Erfahrungen

Nach Beendigung der Online-Umfrage stehen uns die Daten unmittelbar zur Verfügung. Sie müssen nichts weiter beachten oder versenden.

- Sollten Sie weiteres Interesse an der Studie haben, können Sie uns gerne über [moritz.retzner@med.uni-muenchen.de](mailto:moritz.retzner@med.uni-muenchen.de) kontaktieren und ausführlichere Informationen erfragen
- Auch bei Unklarheiten der Fragestellungen oder anderen Problemen beim Ausfüllen der Fragebögen sind wir gerne mit telefonischer Unterstützung für Sie da
- Die Teilnahme von Familienmitgliedern ist sehr erwünscht. Dennoch werden in keinem Fall Informationen über Sie an Familienmitglieder weitergegeben

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

#### **Vorteil der Teilnahme**

Durch die Teilnahme an der Studie unterstützen Sie den Erkenntnisgewinn über die Krankheit Myotone Dystrophie. Damit tragen Sie persönlich dazu bei, mögliche Behandlungsrisiken und Behandlungsoptionen zu erkennen und zu verbessern. Durch Aufnahme ins Patientenregister werden Sie über neue Studien informiert. Neue Behandlungsmöglichkeiten und gegebenenfalls -risiken können Ihnen schneller mitgeteilt werden.

#### **Risiko der Teilnahme**

Das einzige Risiko der Teilnahme ist die Möglichkeit, dass vertrauliche medizinische Informationen durch unautorisierte Veröffentlichung preisgegeben werden könnten.

#### **Vertrauliche Datenregistrierung**

Obwohl wir jede Anstrengung unternehmen werden, Ihre Informationen geheim zu halten, kann dafür nie eine absolute Garantie gegeben werden. Die Ergebnisse der Studie können auf Tagungen oder in Veröffentlichungen präsentiert werden, Ihr Name wird allerdings in keinem Fall öffentlich genannt werden.

#### **Kontaktperson/Studienleiter**

Wenn Sie weitere Fragen zu dieser Forschungsstudie haben, kontaktieren Sie bitte:

Cand. med. Moritz Retzer, Doktorand  
Prof. Dr. Benedikt Schoser, Studienleiter  
Friedrich-Baur-Institut  
Neurologische Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität München  
Ziemssenstr. 1a  
80336 München  
Tel. 089-4400 57400, Fax: 089-4400 57402  
Email: moritz.retzer@med.uni-muenchen.de, bschoser@med.uni-muenchen.de  
Homepage: www.baur-institut.de

Diese Umfrage enthält 116 Fragen.

## **Datenverwendungshinweis**

### **Datenverwendungshinweis**

**Ihre persönlichen Daten werden von uns vertraulich behandelt und ausschließen dazu verwendet, um mit Ihnen im Rahmen dieser Kontaktaufnahme per E-Mail, telefonisch und/oder schriftlich in Kontakt zu treten.**

**Ihre Angaben werden vor dem Zugriff Dritter angemessen geschützt und nach den Bestimmungen des Bundesdatenschutzgesetzes erhoben, verarbeitet und genutzt. Die Angabe Ihrer persönlichen Daten insbesondere Ihrer Daten zu Ihrer Gesundheit erfolgt freiwillig.**

**Ihre Anfrage wird bei Bedarf innerhalb des Klinikums der Universität München (KUM) an die zuständigen Stellen oder Personen weitergeleitet. In diesem Zusammenhang besteht die Möglichkeit, dass nicht-ärztliches Personal des Klinikums Kenntnis über die von Ihnen offenbarten Angaben erhalten kann. Eine Weitergabe oder Übermittlung dieser Angaben an Dritte außerhalb des Klinikums erfolgt nicht. Ihre Daten werden spätestens 3 Monate nach Auswertung bzw. Weiterleitung Ihrer Angaben an die zuständige Stelle gelöscht.**

**Sie können Ihre Genehmigung zur zweckgebundenen Verarbeitung und Nutzung der Daten jederzeit ohne Angabe von Gründen schriftlich und mündlich widerrufen. Ihre gespeicherten Daten werden dann unverzüglich im Rahmen gesetzlicher Vorschriften gelöscht.**

**Die relevanten Informationen zu Ihrer Anfrage werden Ihnen an die angegebene E-Mail Adresse ohne Angaben von Gesundheitsdaten unverschlüsselt übermittelt bzw. weitergeleitet. Dies stellt ein datenschutzrechtliches Risiko dar.**

**„Mir ist bewusst und ich bin darüber informiert, dass damit meine persönlichen Daten im Internet gegenüber Dritten offenbart werden können und ggfs. ungeschützt für**

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/admin/printablesurvey/sa/index/surveyid/746544>

2/38



23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

**Jedermann einsehbar sind!"**

**Angeforderte Patienten- sowie personenbezogene Bewerbungsunterlagen werden von uns, in angemessenem Umfang, grundsätzlich nur auf dem Postwege versandt, sofern Sie Ihre Postadresse angegeben haben.**

\*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

☐ Ich erkläre mich damit einverstanden.

## Datenschutzpassus

**Bei dieser Studie werden die Vorschriften über die ärztliche Schweigepflicht und den Datenschutz eingehalten. Es werden persönliche Daten und Befunde über Sie erhoben, gespeichert und verschlüsselt (pseudonymisiert), d.h. weder Ihr Name noch Ihre Initialen oder das exakte Geburtsdatum erscheinen im Verschlüsselungscode, weitergegeben.**

**Im Falle des Widerrufs Ihrer Einwilligung werden die pseudonymisiert gespeicherten Daten vernichtet.**

**Der Zugang zu den Originaldaten und zum Verschlüsselungscode ist auf folgende Personen beschränkt: Prof. Schoser, Dr. Wenninger und Moritz Retzer. Die Unterlagen werden im Friedrich-Baur-Institut München für 10 Jahre aufbewahrt.**

**Eine Entschlüsselung erfolgt lediglich in Fällen, in denen es Ihre eigene Sicherheit erfordert („medizinische Gründe“) oder falls es zu Änderungen in der wissenschaftlichen Fragestellung kommt („wissenschaftliche Gründe“).**

**Im Falle von Veröffentlichungen der Studienergebnisse bleibt die Vertraulichkeit der persönlichen Daten gewährleistet.**

\*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:



Ich bin mit der Erhebung und Verwendung persönlicher Daten und Befunddaten nach Maßgabe dieser Patienteninformation einverstanden.

## **Patienten- bzw. Eltern-Informationsschrift und Einwilligungserklärung**

**Ich bin volljährig und fülle die Umfrage für mich selbst aus. \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Ich bin Erziehungsberechtigter meines Kindes zwischen 7 und 13 Jahren und fülle die  
Umfrage im Sinne meines Kindes aus. \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Ich bin minderjährig, zwischen 13 und 17 Jahren alt und fülle die Umfrage für mich  
selbst aus.**

**Ich bin mir der Tragweite des Ausfüllens der Umfrage bewusst.**

**\***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Ich habe den bisherigen Inhalt aufmerksam gelesen und verstanden.  
Eventuell bestehende Unklarheiten konnte ich durch Rücksprache mit einer der oben  
genannten Kontaktpersonen klären.**

**\***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ich bin einverstanden an dieser Studie teilzunehmen.

## Persönliche Daten

Bitte füllen sie nachfolgende Felder zu Ihren persönlichen Daten aus.

**Geschlecht: \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ weiblich  
☐ männlich

**Nachname: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Vorname: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Geburtsdatum: \***

Bitte ein Datum eingeben:

**Geburtsort: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Anschrift (Straße): \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Hausnummer: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Postleitzahl: \***

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Wohnort: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Bundesland (in welchem Sie aktuell leben): \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Baden-Württemberg  
☐ Bayern  
☐ Berlin

## ► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

- ☐ Brandenburg
- ☐ Bremen
- ☐ Hamburg
- ☐ Hessen
- ☐ Mecklenburg-Vorpommern
- ☐ Niedersachsen
- ☐ Nordrhein-Westfalen
- ☐ Rheinland-Pfalz
- ☐ Saarland
- ☐ Sachsen
- ☐ Sachsen-Anhalt
- ☐ Schleswig-Holstein
- ☐ Thüringen

**Telefon- oder Handynummer: \***

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bitte im folgenden Format eingeben:

Bsp: +49 174 6584369

Bsp: +49 89 6478967

**E-Mail Adresse:**

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Wie groß sind Sie? \***

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bitte Angabe in cm!

**Wie viel wiegen sie? \***

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bitte Angabe in kg!

**Bitte wählen Sie Ihren aktuellen Beziehungsstatus. \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ledig
- ☐ Eingetragene Lebenspartnerschaft
- ☐ Verheiratet
- ☐ Geschieden

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/admin/printablesurvey/sa/index/surveyid/746544>

7/38

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

☐ Verwitwet

**Name des Hausarztes:**

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bzw. der betreuende Arzt

**Ort des Hausarztes:**

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

**Wie haben Sie von dieser Online-Umfrage erfahren? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Über eine Mail vom Friedrich-Baur-Institut
- ☐ Über eine Mail von der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie
- ☐ Über den Vortrag von Hr. Retzer auf dem Treffen der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie in Hohenroda
- ☐ Über meine Eltern
- ☐ Über meine Kinder
- ☐ Sonstiges

## Soziale Daten

### Bitte wählen Sie Ihre allgemeine Schulausbildung. \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Noch in schulischer Ausbildung
- ☐ Haupt-(Volks-)schulabschluss
- ☐ Abschluss der polytechnischen Oberschule
- ☐ Realschul- oder gleichwertiger Abschluss
- ☐ Fachhochschul- oder Hochschulreife
- ☐ Ohne allgemeinen Schulabschluss

### Bitte wählen Sie Ihren höchsten beruflichen Bildungsabschluss. \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Lehre/Berufsausbildung im dualen System
- ☐ Fachschulabschluss
- ☐ Fachschulabschluss in der ehemaligen DDR
- ☐ Fachhochschulabschluss
- ☐ Hochschulabschluss
- ☐ Promotion
- ☐ Ohne beruflichen Bildungsabschluss

### Welcher Tätigkeit gehen Sie aktuell nach? \*

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Schüler
- ☐ Student
- ☐ Lehrling
- ☐ Hausmann, -frau
- ☐ Berufstätig
- ☐ Rentner
- ☐ Zur Zeit arbeitslos
- ☐ Sonstiges:

## Myotone Dystrophie

**Sind Sie nachweislich an**

**Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM)**

**erkrankt? (Genetische Testung positiv)**

\*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) erkrankt? (Genetische Testung positiv)**

\*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv)**

\*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen? \***

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Wie alt waren Sie, als Sie erste Symptome bemerkten? \***

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '31 [SymptomeJANEIN]' (Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen?)

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:



23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Bitte Angabe in Jahren!

**Was war Ihr erstes Symptom das aufgetreten ist? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '31 [SymptomeJANEIN]' (Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Muskelschwäche
- ☐ Myotonie (=Muskelverkrampfungen)
- ☐ Schmerzen
- ☐ Sonstiges

**In welcher Körperregion traten diese ersten Symptome auf? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '31 [SymptomeJANEIN]' (Haben Sie Symptome, welche Sie auf die Myotone Dystrophie zurückführen?)

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Kopf
- ☐ Hals
- ☐ Oberarme
- ☐ Unterarme
- ☐ Hände
- ☐ Oberschenkel
- ☐ Unterschenkel
- ☐ Füße
- ☐ Bauch
- ☐ Rücken - Brustbereich
- ☐ Rücken - Lendenbereich

**Wie alt waren Sie, als die Diagnose "Myotone Dystrophie" gestellt wurde? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bitte Angabe in Jahren!

**Welchen Grad der Behinderung haben Sie laut Ihrem Behindertenausweis? (Wenn Sie keinen Behindertenausweis besitzen, geben Sie bitte die Ziffer "0" ein) \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Bitte Angabe in Prozent!

**Welche Pflegestufe haben Sie? \***

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ 0
- ☐ 1
- ☐ 2
- ☐ 3

## Familiäre Daten

### Wie viele Brüder haben Sie? \*

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

### Wie viele Schwestern haben Sie? \*

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

### Haben Sie eigene leibliche Kinder? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Wie viele Söhne haben Sie? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '40 [Kinder]' (Haben Sie eigene leibliche Kinder?)

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

### Wie viele Töchter haben Sie? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '40 [Kinder]' (Haben Sie eigene leibliche Kinder?)

In dieses Feld dürfen nur Zahlen eingegeben werden.

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

## Myotone Dystrophie in der Familie

### Wer in Ihrer Familie ist an DM1 erkrankt?

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '29 [DM1Gentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Mutter
- ☐ Vater
- ☐ Großmutter (mütterlich)
- ☐ Grovater (mütterlich)
- ☐ Großmutter (väterlich)
- ☐ Grovater (väterlich)
- ☐ Bruder oder Brüder
- ☐ Schwester oder Schwestern
- ☐ Cousins und/oder Cousins
- ☐ Eigene Kinder
- ☐ Niemand
- ☐ Sonstiges:

### Wer in Ihrer Familie ist an DM2 erkrankt?

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '30 [DM2Gentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Mutter
- ☐ Vater
- ☐ Großmutter (mütterlich)
- ☐ Grovater (mütterlich)
- ☐ Großmutter (väterlich)
- ☐ Grovater (väterlich)
- ☐ Bruder oder Brüder
- ☐ Schwester oder Schwestern
- ☐ Cousins und/oder Cousins
- ☐ Eigene Kinder
- ☐ Niemand
- ☐ Sonstiges:

## CIS-Fatigue

Bitte kreuzen Sie zu jeder Aussage das Kästchen so an, wie Sie sich in den letzten zwei Wochen gefühlt haben:

Wenn Sie mit der Aussage vollkommen übereinstimmen, kreuzen Sie bitte das linke Feld an.

Wenn Sie mit der Aussage überhaupt nicht übereinstimmen, kreuzen Sie bitte das rechte Feld an.

Wenn Sie weder mit der Aussage vollkommen übereinstimmen noch überhaupt nicht übereinstimmen, kreuzen Sie bitte das Feld an, das Ihrem Gefühl nach am ehesten zutrifft.

\*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	7 - Ja, das trifft zu	6	5	4	3	2	1 - Nein, das trifft nicht zu
Ich fühle mich müde.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich sehr aktiv.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nachdenken strengt mich an.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich körperlich ausgelaugt.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich habe das Gefühl, viele schöne Dinge zu machen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich "fit".	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich bin körperlich sehr aktiv.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Wenn ich etwas mache, kann ich mich auch darauf konzentrieren.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich kraftlos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich bin körperlich nicht sehr aktiv.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Es fällt mir leicht, mich auf etwas zu konzentrieren.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich ausgeruht.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Es kostet mich viel Energie, mich auf etwas zu konzentrieren.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich körperlich schlecht trainiert.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich habe viele Pläne.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich werde schnell müde.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich unternehme nicht viele körperlich anstrengende Dinge.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Mir kommt es so vor, als würde ich eigentlich nichts machen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Meine Gedanken schweifen umher.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ich fühle mich körperlich in exzellenter Verfassung.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## INQoL

### Leiden Sie an Muskelschwäche? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

Mit Schwäche ist jede Schwäche im Bereich des Gesichts, der Arme, der Hände, Beine und Füße gemeint.

### Wie stark schätzen Sie die Schwäche Ihrer Muskulatur ein? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '46 [Muskelschwäche]' (Leiden Sie an Muskelschwäche?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

- |        |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|--------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
|        | 1 - sehr<br>gering    | 2 - ein<br>wenig      | 3 -<br>mäßig          | 4 -<br>mittelstark    | 5 -<br>erheblich      | 6 - stark             | 7 - sehr<br>stark     |
| Stärke | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

### Beeinträchtigt Ihre Muskelschwäche Sie aktuell im Alltag? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

((Muskelschwache.NAOK == "Y"))

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

- |        |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|--------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
|        | 1 - sehr<br>gering    | 2 - ein<br>wenig      | 3 -<br>mäßig          | 4 -<br>mittelstark    | 5 -<br>erheblich      | 6 - stark             | 7 - sehr<br>stark     |
| Alltag | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

### Wie schwerwiegend empfinden Sie die durch Muskelschwäche bedingten, möglichen Probleme? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

((Muskelschwache.NAOK == "Y"))

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

- |          |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|----------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
|          | 1 - sehr<br>gering    | 2 - ein<br>wenig      | 3 -<br>mäßig          | 4 -<br>mittelstark    | 5 -<br>erheblich      | 6 - stark             | 7 - sehr<br>stark     |
| Probleme | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

### Haben Sie Schmerzen? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Wie stark sind Ihre Schmerzen im Moment? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '50 [Schmerzen]' (Haben Sie Schmerzen?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

- |        |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|--------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
|        | 1 - sehr<br>gering    | 2 - ein<br>wenig      | 3 -<br>mäßig          | 4 -<br>mittelstark    | 5 -<br>erheblich      | 6 - stark             | 7 - sehr<br>stark     |
| Stärke | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

### Gestaltet sich Ihr Alltag durch die Schmerzen aktuell schwierig? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '50 [Schmerzen]' (Haben Sie Schmerzen?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

1 - sehr gering 2 - ein wenig 3 - mäßig 4 - mittelstark 5 - erheblich 6 - stark 7 - sehr stark

Alltag ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

**Wie schwerwiegend empfinden Sie mögliche, durch Schmerz verursachte Probleme? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '50 [Schmerzen]' (Haben Sie Schmerzen?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

1 - sehr gering 2 - ein wenig 3 - mäßig 4 - mittelstark 5 - erheblich 6 - stark 7 - sehr stark

Probleme ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

**Fühlen Sie sich müde/ erschöpft? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Wie stark ist aktuell Ihre Müdigkeit/ Erschöpfung? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '54 [Erschoepfung]' (Fühlen Sie sich müde/ erschöpft?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

1 - sehr gering 2 - ein wenig 3 - mäßig 4 - mittelstark 5 - erheblich 6 - stark 7 - sehr stark

Stärke ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

**Ist Ihr Alltag durch die Müdigkeit/ Erschöpfung momentan beeinträchtigt? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '54 [Erschoepfung]' (Fühlen Sie sich müde/ erschöpft?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

1 - sehr gering 2 - ein wenig 3 - mäßig 4 - mittelstark 5 - erheblich 6 - stark 7 - sehr stark

Alltag ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

**Wie schwerwiegend empfinden Sie mögliche, durch die Müdigkeit/ Erschöpfung verursachte Probleme? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '54 [Erschoepfung]' (Fühlen Sie sich müde/ erschöpft?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

1 - sehr gering 2 - ein wenig 3 - mäßig 4 - mittelstark 5 - erheblich 6 - stark 7 - sehr stark

Probleme ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

**Leiden Sie an "Blockaden" der Muskeln?**

\*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

Darunter verstehen wir ein spezifisches Symptom, die Myotonie, die darauf beruht, dass sich die Muskulatur nach gewollter Anspannung nur langsam wieder entspannen kann.

**Wie stark sind Ihre "Muskelblockaden" im Moment? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '58 [Muskelblockade]' ( Leiden Sie an "Blockaden" der Muskeln? )

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Stärke

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Verursachen die "Muskelblockaden" momentan Schwierigkeiten in Ihrem Alltag? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '58 [Muskelblockade]' ( Leiden Sie an "Blockaden" der Muskeln? )

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Alltag

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie schwerwiegend empfinden Sie die Schwierigkeiten, die möglicherweise durch die "Muskelblockaden" entstehen? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '58 [Muskelblockade]' ( Leiden Sie an "Blockaden" der Muskeln? )

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Probleme

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Leiden Sie an hängenden Augenlidern? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Wie stark hängen Ihre Augenlider momentan? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '62 [Augenlider]' (Leiden Sie an hängenden Augenlidern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Stärke

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Beeinträchtigen Sie die hängenden Augenlider momentan im Alltag? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '62 [Augenlider]' (Leiden Sie an hängenden Augenlidern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Alltag

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie schwerwiegend empfinden Sie die Schwierigkeiten, die möglicherweise durch die hängenden Augenlider entstehen? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '62 [Augenlider]' (Leiden Sie an hängenden Augenlidern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

Probleme

1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Leiden Sie an Doppelbildern? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja



23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

☐ Nein

**Wie stark treten bei Ihnen momentan Doppelbilder auf? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '66 [Doppelbilder]' (Leiden Sie an Doppelbildern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
Stärke	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Beeinträchtigen die Doppelbilder im Moment Ihren Alltag? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '66 [Doppelbilder]' (Leiden Sie an Doppelbildern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
Alltag	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie schwerwiegend empfinden Sie mögliche Probleme, die Ihnen durch die Doppelbilder entstehen? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '66 [Doppelbilder]' (Leiden Sie an Doppelbildern?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
Probleme	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Leiden Sie unter Schluckbeschwerden? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

☐ Ja  
☐ Nein

**Wie stark sind Ihre Schluckbeschwerden momentan? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '70 [Schluckbeschwerden]' (Leiden Sie unter Schluckbeschwerden?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
Stärke	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Beeinträchtigen Sie die Schluckbeschwerden momentan im Alltag? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '70 [Schluckbeschwerden]' (Leiden Sie unter Schluckbeschwerden?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
Alltag	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie schwerwiegend empfinden Sie die möglichen Probleme, die durch Ihre Schluckbeschwerden entstehen? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '70 [Schluckbeschwerden]' (Leiden Sie unter Schluckbeschwerden?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	1 - sehr gering	2 - ein wenig	3 - mäßig	4 - mittelstark	5 - erheblich	6 - stark	7 - sehr stark
--	--------------------	------------------	--------------	--------------------	------------------	-----------	-------------------

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/admin/printablesurvey/sa/index/surveyid/746544>

19/38

## ► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Probleme



## Symptome

### Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Herzkreislaufsystems? \*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Herzrhythmusstörungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
AV-Block (Atrioventrikulärer Block)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tachykardie (hoher Puls)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Thrombose (= Blutgerinnsel in einem Blutgefäß)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Undefinierte Herzveränderungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

### Bemerken Sie eines oder mehrere der folgenden Symptome bezüglich Atembeschwerden?

\*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	Ja	Nein
Haben Sie das Gefühl kurzatmig zu sein, wenn Sie sich hinlegen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schlafen Sie mit mehr als einem Kissen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schlafen Sie sitzend auf einem Stuhl oder Sessel?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sich zu Hause bewegen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sich waschen oder anziehen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich kurzatmig, wenn Sie sprechen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich müde, wenn Sie morgens aufwachen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Wachen Sie abgesehen vom nächtlichen Toilettengang mehr als einmal in der Nacht auf?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Müssen Sie aus dem Bett aufstehen wegen ruheloser Beine?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Wachen Sie morgens mit Kopfschmerzen auf?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## ► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

	Ja	Nein
Haben Sie das Gefühl, morgens einen schwereren Kopf zu haben?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Haben Sie ein Druckgefühl im Kopf, wenn Sie aufwachen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Wachen Sie nachts kurzatmig auf?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Bemerkt bei Ihnen jemand Atempausen während des Schlafens?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Berichtet Ihnen jemand, dass Sie während des Schlafens das Schnarchen kurz unterbrechen und dann plötzlich wieder hiermit beginnen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Konzentrationsfähigkeit abnimmt?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Gedankengänge langsamer ablaufen als normaler Weise?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sind Sie weniger motiviert Dinge zu tun als gewöhnlich?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schlafen Sie beim Essen ein?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Neigen Sie dazu, beim Autofahren einzuschlafen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schlafen Sie ein, während jemand mit Ihnen spricht?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich müder als normaler Weise?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fühlen Sie sich von dem, was sie tagsüber gemacht haben, müder/erschöpfter als erwartet?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hatten Sie eine behandlungsbedürftige Atemwegsinfektion?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Mussten Sie wegen eines schweren Hustens Antibiotika einnehmen?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
War ein Krankenhausaufenthalt wegen einer Atemwegsinfektion oder Kurzatmigkeit notwendig?	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Endokrinen Systems (Hormonsystems)? \***

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/admin/printablesurvey/sa/index/surveyid/746544>

22/38

► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Diabetes Mellitus (Zuckerkrankheit)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schnelles Schwitzen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hitzewallungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kälteempfindlichkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schilddrüsen- Überfunktion	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schilddrüsen- Unterfunktion	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen von Hals, Nase, Ohren und Augen? \***

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Grauer Star	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Grüner Star	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Makuladegeneration (Netzhauterkrankung)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chronisches oder häufig wiederkehrendes Gerstenkorn	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schwerhörigkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Taubheit auf einem Ohr	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Zuschwellen der Ohrtrumpete	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des Magen-Darm-Traktes? \***

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Verdauungsprobleme	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Durchfall	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Verstopfungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Völlegefühl	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Blaseninkontinenz (Probleme beim Wasserhalten)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Stuhlinkontinenz (Probleme beim Stuhlhalten)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen des muskulo-skelettalen Systems? \***

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Kiefergelenkmuskulatur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nackermuskulatur (z.B. Kopfeberschwäche)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schulter- und Schulterblattmuskulatur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rückenmuskulatur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ober- und Unterarmmuskulatur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/admin/printablesurvey/sa/index/surveyid/746544>

23/38

► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Handmuskulatur (z.B. Probleme in der Feinmotorik)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ober- und Unterschenkelmuskulatur (z.B. erschwertes Aufstehen vom Stuhl/ Boden, Unsicherheiten beim Gehen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fußmuskulatur (z.B. Fußheberschwäche)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Generelle Steifigkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden Symptomen am Kopf? \***

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Gaumensegelschwäche	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schluckbeschwerden (Verschlucken)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Zahnfehlstellung	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kieferprobleme	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
fehlende Mimik	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit folgenden sonstigen Symptomen? \***

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Depressionen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Haarausfall	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
zäher Schleim im Hals	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schluckauf	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
unruhige Beine (Restless-Legs- Synrom)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
schwarzer Hautkrebs	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Schmerzen

### Wie oft haben/hatten Sie Schmerzen in folgenden Körperregionen? \*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Kopf (Kopfschmerzen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kiefergelenk	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nacken	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schulter	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rücken	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ober- und Unterarme	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hände	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ober- und Unterschenkel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Knie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Füße/ Fußgelenke	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Magen-Darm-Trakt (Verdauungstrakt)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Myotonie

### Wie oft haben/hatten Sie Probleme mit Myotonie der folgenden Bereiche? \*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	nie	selten (unter 5 mal pro Jahr)	häufig (5 mal oder häufiger pro Jahr)	permanent/ dauerhaft
Schlucken	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kaumuskeln/ Kiefergelenk	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Zunge (undeutliche Aussprache)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Oberarm	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Unterarm	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hände	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Oberschenkel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Unterschenkel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Füße	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rücken	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Myotonie = Muskelverkrampfungen/ Steifigkeit



## Sturz

### Sind Sie in den letzten beiden Jahren (mind. ein Mal) gestürzt? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

Ohne konkrete Fremdeinwirkung...

### Wie oft pro Jahr sind Sie gestürzt? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '84 [SturzJaNein]' (Sind Sie in den letzten beiden Jahren (mind. ein Mal) gestürzt?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ 1  
☐ 2-3  
☐ 4-5  
☐ mehr als 5

### Was sind Ihrer Meinung nach mögliche Gründe für die Stürze? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '84 [SturzJaNein]' (Sind Sie in den letzten beiden Jahren (mind. ein Mal) gestürzt?)

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Steifheit /Myotonie der Beine  
☐ Gleichgewichtsstörungen  
☐ Schwäche der Beine  
☐ Sonstiges:

### Gab es Stürze mit Knochenbrüchen? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '84 [SturzJaNein]' (Sind Sie in den letzten beiden Jahren (mind. ein Mal) gestürzt?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Welcher Knochen war gebrochen? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '87 [SturzKnochen]' (Gab es Stürze mit Knochenbrüchen?)

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Hand oder Handgelenk  
☐ Unterarm  
☐ Oberarm  
☐ Schulter  
☐ Schlüsselbein

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

- ☐ Wirbelsäule
- ☐ Hüfte
- ☐ Unterschenkel
- ☐ Oberschenkel
- ☐ Sprunggelenk
- ☐ Fuß
- ☐ Sonstiges:

**Wie lange dauerte es, bis der Bruch wieder verheilt war? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '87 [SturzKnochen]' (Gab es Stürze mit Knochenbrüchen?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ unter 1 Monat
- ☐ 1 - 3 Monate
- ☐ 4 - 6 Monate
- ☐ über 6 Monate

**Wurde eine Operation am Knochen durchgeführt? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '87 [SturzKnochen]' (Gab es Stürze mit Knochenbrüchen?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

## Laborwerte

### Wie waren bislang Laboreergebnisse folgender Werte: \*

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	normal	erhöht	nicht getestet	weiß nicht / vergessen
Gamma- Glutamyltransferase (γ- GT)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Glutamat-Pyruvat- Transaminase (GPT)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Glutamat-Oxalacetat- Transaminase (GOT)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Creatinkinase (CK)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cholesterin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Sport und Freizeit

### Nutzen Sie ein Hilfsmittel zur Fortbewegung? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Welches Hilfsmittel benutzen Sie? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '92 [Gehhilfsmittel]' (Nutzen Sie ein Hilfsmittel zur Fortbewegung?)

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Fußheberorthese (z.B. Peroneusschiene)  
☐ Gehstock  
☐ Rollator  
☐ Rollstuhl (Schieberollstuhl)  
☐ Rollstuhl (e-Fix o.ä.)  
☐ Rollstuhl kompakt (über 100 kg)  
☐ Sonstiges:

### Wie schätzen Sie Ihre (damalige) Leistung im Sportunterricht im Vergleich zu Ihren Mitschülern ein? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Unterdurchschnittlich  
☐ Durchschnittlich  
☐ Überdurchschnittlich

### Welche Schulnote haben (hatten) sie durchschnittlich im Schulsport in der Grundschule? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ 1 - sehr gut  
☐ 2 - gut  
☐ 3 - befriedigend  
☐ 4 - ausreichend  
☐ 5 - mangelhaft  
☐ 6 - ungenügend  
☐ vergessen/ unbekannt

### Welche Schulnote haben (hatten) Sie durchschnittlich im Sportunterricht an Ihrer weiterführenden Schule (Mittelschule, Realschule, Gymnasium)? \*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ 1 - sehr gut  
☐ 2 - gut

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

- ☐ 3 - befriedigend
- ☐ 4 - ausreichend
- ☐ 5 - mangelhaft
- ☐ 6 - ungenügend
- ☐ vergessen/ unbekannt

**Sind (waren) Sie vom Schulsport regelmäßig befreit? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Treiben Sie regelmäßig Sport? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Wie oft pro Woche treiben Sie durchschnittlich Sport? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '98 [SportRegelmaessig]' (Treiben Sie regelmäßig Sport?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ weniger als 1 Mal pro Woche
- ☐ 1 Mal pro Woche
- ☐ 2-3 Mal pro Woche
- ☐ mehr als 3 Mal pro Woche

**Welche Sportart betreiben Sie vorrangig? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '98 [SportRegelmaessig]' (Treiben Sie regelmäßig Sport?)

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ☐ Laufsport (Jogging, Wandern, Walking etc.)
- ☐ Ballsport (Fußball, Handball, etc.)
- ☐ Schwimmen
- ☐ Kraftsport
- ☐ Leichtathletik
- ☐ Radsport
- ☐ Tanzsport
- ☐ Kampfsport
- ☐ Sonstiges:

**Wann lernten Sie ungefähr schwimmen? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ "früh" (vor dem 5. Lebensjahr)
- ☐ "normal" (zwischen 5 und 8 Jahre)

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

☐ "spät" (nach dem 8. Lebensjahr)

**Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Aktivitäten/ Hobbys in Bezug auf Ihre Myotone Dystrophie? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	Gut	Eher gut	Eher schlecht	Schlecht	Keine Erfahrungen gemacht
Yoga	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Feldenkrais	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fango/ Moorpackungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schwimmen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fahrradfahren mit E-Bike	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Weiterführende Fragen

**Wie oft pro Jahr suchten sie in den letzten Jahren einen Arzt oder ein Krankenhaus auf? \***

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Nie
- ☐ 1 Mal
- ☐ 2-3 Mal
- ☐ 4-7 Mal
- ☐ 8 oder mehr Mal

**Glauben Sie, sie sind an DM1 erkrankt? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:  
((DMGentest.NAOK == "N"))

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Glauben Sie, sie sind an DM2 erkrankt? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Nein' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Würden Sie gerne wissen, ob sie die Myotone Dystrophie von ihrer Mutter/ ihrem Vater vererbt bekommen haben? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Nein' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

**Würden Sie einer Blutabnahme (ganz normales Blutabnehmen, wie beim Hausarzt) zustimmen, um eine genetische Testung auf Myotone Dystrophie durchzuführen? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Nein' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja
- ☐ Nein

## Nicht-Medikamentöse Therapie-Erfahrungen

### Vielen Dank für das Ausfüllen der Umfrage bis hierhin!

Theoretisch sind Sie nun mit der Umfrage fertig!

Falls Sie Interesse haben, können Sie nun noch ein paar weitere Fragen (ca. 5 Minuten) über Ihre bisherigen Therapieerfahrungen beantworten.

Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten?

\*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Haben Sie bereits Erfahrungen mit nicht-medikamentöser Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt? \*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) ) und Antwort war 'Ja' bei Frage '108 [WeitereFragen]' ( Vielen Dank für das Ausfüllen der Umfrage bis hierhin! Theoretisch sind Sie nun mit der Umfrage fertig! Falls Sie Interesse haben, können Sie nun noch ein paar weitere Fragen (ca. 5 Minuten) über Ihre bisherigen Therapieerfahrungen beantworten. Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten? )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Wie häufig werden Sie therapeutisch behandelt? \*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '109 [NMTherapieJANEIN]' (Haben Sie bereits Erfahrungen mit nicht-medikamentöser Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Nie  
☐ Nur, wenn ein Rezept ausgestellt wird  
☐ 1 Einheit pro Woche  
☐ 2 Einheiten pro Woche  
☐ Mehr als 2 Einheiten pro Woche

### Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Therapieformen? \*

**Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:**

Antwort war 'Ja' bei Frage '109 [NMTherapieJANEIN]' (Haben Sie bereits Erfahrungen mit nicht-medikamentöser Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:



	Gut	Eher gut	Eher schlecht	Schlecht	Keine Erfahrungen gemacht
Physiotherapie (Einzeltherapie)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Physiotherapie (Gruppentherapie)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ergotherapie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Logopädie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Osteopathie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psychologische Beratung/ Behandlung	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskelzentren/ Neurologie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
PNF-Therapie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
PNF-Physiotherapie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aquagymnastik im warmen Wasser	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MOTO-Med	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Akupressur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Heilpraktiker	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

**Haben Sie bereits Erfahrungen mit Reha (Rehabilitation) im Kontext Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) ) und Antwort war 'Ja' bei Frage '108 [WeitereFragen]' ( Vielen Dank für das Ausfüllen der Umfrage bis hierhin! Theoretisch sind Sie nun mit der Umfrage fertig! Falls Sie Interesse haben, können Sie nun noch ein paar weitere Fragen (ca. 5 Minuten) über Ihre bisherigen Therapieerfahrungen beantworten. Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten? )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

**Wie oft fahren Sie zur Reha? \***

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '112 [RehaJANEIN]' (Haben Sie bereits Erfahrungen mit Reha (Rehabilitation) im Kontext Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt?)

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Nie  
☐ Seltener als alle 4 Jahre  
☐ Alle 4 Jahre  
☐ Alle 2 Jahre  
☐ Jährlich  
☐ Häufiger als einmal pro Jahr

**In welchen Kliniken waren Sie zur Reha zur Behandlung Ihrer Myotonen Dystrophie?**

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '112 [RehaJANEIN]' (Haben Sie bereits Erfahrungen mit Reha (Rehabilitation) im Kontext Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt?)

Bitte geben Sie Ihre Antwort(en) hier ein:

Klinik 1

## ► 7 Anhang

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

Klinik 2

Klinik 3

Klinik 4

Klinik 5

## Medikamentöse Therapie-Erfahrungen

### Haben Sie bereits Erfahrungen mit Medikamenten in der Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '28 [DMGentest]' ( Sind Sie nachweislich an Myotoner Dystrophie Typ 1 (DM1) ODER Typ 2 (DM2/PROMM) erkrankt? (Genetische Testung positiv) ) und Antwort war 'Ja' bei Frage '108 [WeitereFragen]' ( Vielen Dank für das Ausfüllen der Umfrage bis hierhin! Theoretisch sind Sie nun mit der Umfrage fertig! Falls Sie Interesse haben, können Sie nun noch ein paar weitere Fragen (ca. 5 Minuten) über Ihre bisherigen Therapieerfahrungen beantworten. Wollen Sie ein paar weitere Fragen zu Therapieerfahrungen beantworten? )

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ☐ Ja  
☐ Nein

### Wie beurteilen Sie Ihre Erfahrungen mit folgenden Medikamenten? \*

Beantworten Sie diese Frage nur, wenn folgende Bedingungen erfüllt sind:

Antwort war 'Ja' bei Frage '115 [MedisJANEIN]' (Haben Sie bereits Erfahrungen mit Medikamenten in der Therapie Ihrer Myotonen Dystrophie gesammelt?)

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	Gut	Eher gut	Eher schlecht	Schlecht	Keine Erfahrungen gemacht
Virgil (bei Tagesmüdigkeit)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Modafinil (bei Tagesmüdigkeit)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sibilena/Legalon (zur Unterstützung der Leber)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Mexitil (bei Myotonie)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kreatin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cil (bei erhöhten Cholesterinwerten)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Domperidon (bei Magenkrämpfen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MCP-Tropfen (bei Magen- und Darmkrämpfen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Opiate	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gaba-Pentin (bei Schmerzen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

23.11.2016 Online-Umfragen am Klinikum der Universität München - Online Umfrage - Klinische Frühzeichen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 am Fried...

## Geschafft!

Vielen Dank für Ihre Teilnahme an dieser Umfrage!

Durch Ihre Hilfe können wir mehr über Erkrankungen lernen und so auch die Therapie fortlaufend verbessern!

### Kontaktperson/Studienleiter

Wenn Sie weitere Fragen zu dieser Forschungsstudie haben, kontaktieren Sie bitte:

Cand. med. Moritz Retzer, Doktorand  
Prof. Dr. Benedikt Schoser, Studienleiter  
Friedrich Bauer- Institut  
Neurologische Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität München  
Ziemssenstr. 1a  
80336 München  
Tel. 089-4400 57400, Fax: 089-4400 57402  
Email: [moritz.retzer@med.uni-muenchen.de](mailto:moritz.retzer@med.uni-muenchen.de), [bschoser@med.uni-muenchen.de](mailto:bschoser@med.uni-muenchen.de)  
Homepage: [www.baur-institut.de](http://www.baur-institut.de)

Mit freundlichen Grüßen,

Moritz Retzer,

Doktorand unter der Betreuung von Prof. Schoser am Friedrich-Baur-Institut in München

Übermittlung Ihres ausgefüllten Fragebogens:  
Vielen Dank für die Beantwortung des Fragebogens.

## 7.6 E-Mail Anschreiben

Donnerstag, 27. Oktober 2016

Sehr geehrte Patientinnen, sehr geehrte Patienten!

**Wir möchten Sie einladen an unserer neuen ONLINE-Umfrage zu "Frühsymptomen der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2" des Friedrich-Baur-Institutes teilzunehmen.**

Diese Umfrage erfolgt in Kooperation mit der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM).

Durch das Ausfüllen unserer ONLINE-Umfrage können Sie einen wichtigen Beitrag dazu leisten, diese seltene Erkrankung besser zu erforschen und neue Therapieansätze zu finden.

Das Ausfüllen der Umfrage funktioniert komplett von zu Hause aus und dauert ca. 30 bis 45 Minuten. Sie benötigen lediglich einen Computer mit Internetverbindung. Alle weiteren Informationen erhalten Sie direkt in der Umfrage!

Um die Umfrage zu starten, klicken Sie einfach auf folgenden Link:

<https://www.umfragen-am-klinikum.de/index.php/746544?lang=de>

Alle Angaben, welche Sie machen unterstehen strengen Datenschutzrichtlinien (weitere Informationen in der Umfrage) und werden streng vertraulich behandelt!

**WICHTIG:**  
Bei dieser neuen Umfrage sollen Sie und vor allem auch Ihre Kinder (ab 13 Jahren) teilnehmen.

Es ist hierbei nicht wichtig, ob Ihre Kinder

- bereits genetisch auf Myotone Dystrophie getestet wurden oder nicht
- an Myotoner Dystrophie erkrankt oder gesund sind
- Symptome haben oder nicht

**Bitte leiten Sie diese Nachricht an all Ihre Kinder weiter und erbitten Sie eine Teilnahme! Selbstverständlich können Sie auch gemeinsam mit Ihrem Kind die Umfrage für dieses ausfüllen.**

Achtung:  
Sollten Sie mehrmals diese Mail bekommen, füllen Sie die Umfrage trotzdem nur einmal aus. Da manche Patienten sowohl in der Datenbank des Friedrich-Baur-Institutes, als auch in der der DGM gelistet sind, kann es zu einer doppelten Benachrichtigung kommen.

Bei Rückfragen stehen mein Team und ich Ihnen jederzeit zur Verfügung!  
Vielen Dank für Ihre Unterstützung!

Mit freundlichen Grüßen,

Cand. med. Moritz Retzer, Doktorand am Friedrich-Baur-Institut  
Prof. Dr. Benedikt Schoser, Studienleiter am Friedrich-Baur-Institut

Abbildung 24: E-Mail Anschreiben an die Patienten

## 7.7 Ethikvotum

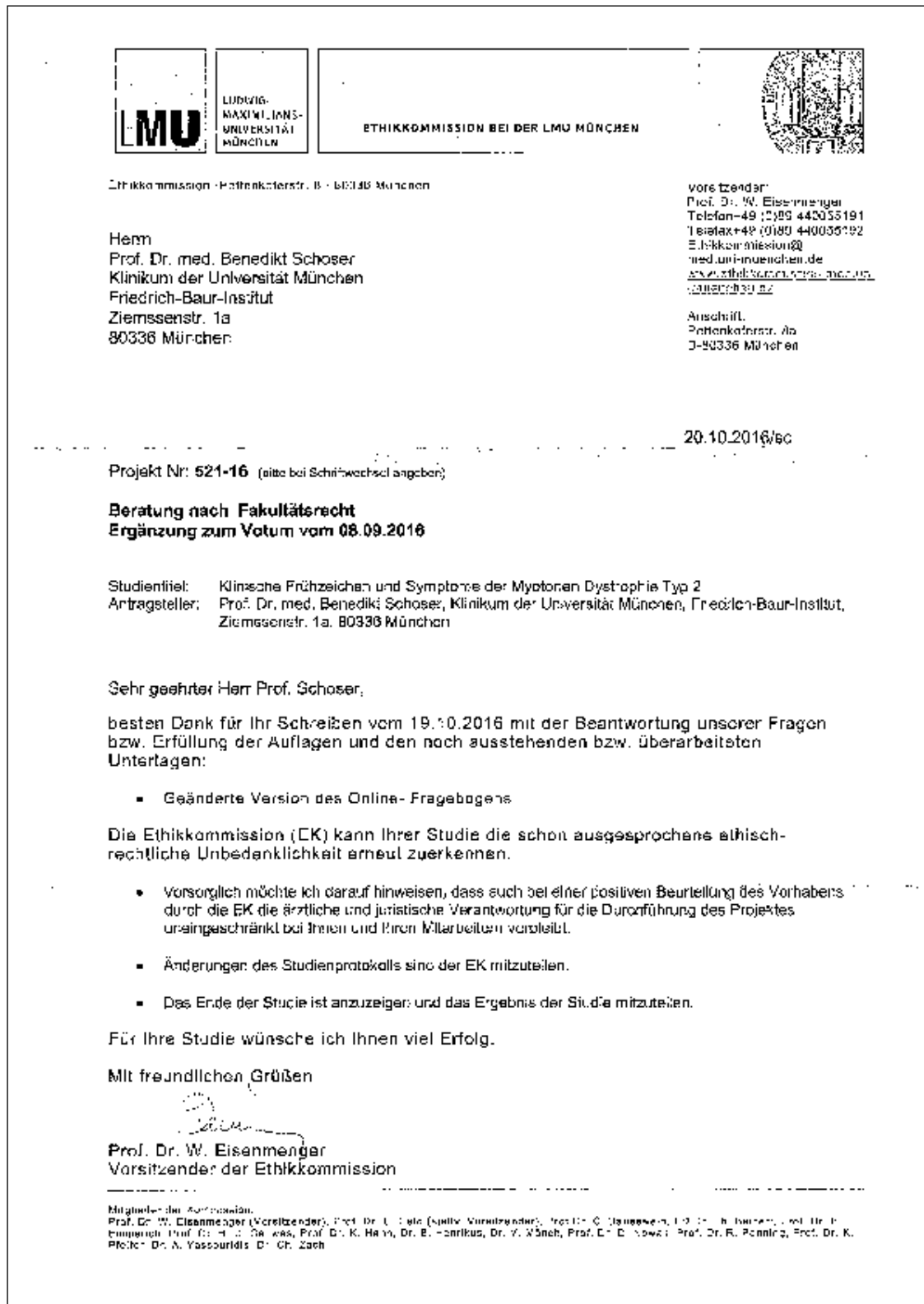


Abbildung 25: Ethikvotum

## 7.8 Abkürzungsverzeichnis

BayDSG	Bayerisches Datenschutzgesetz
CIS-20R	Checklist individual strength questionnaire
CK	Kreatininkinase
DGM	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
DM	Myotone Dystrophie
DM1	Myotone Dystrophie Typ 1
DM2	Myotone Dystrophie Typ 2
DMZ	Demilitarisierte Zone (Begriff aus der IT)
EMG	Elektromyographie
FBI	Friedrich-Baur-Institut
InQoL	Individualized Neuromuscular Quality of Life
N	Stichprobengröße
N	Teilstichprobengröße
p	P-Wert, auch Überschreitungswahrscheinlichkeit, Signifikanzwert
PCR	Polymerase chain reaction
PRISM-2	Patient-Reported Impact of Symptoms in Myotonic Dystrophy Type 2
QoL	Quality of Life, Lebensqualität
r	Korrelationskoeffizient
SD	Standard Deviation, Standardabweichung
SPSS	Statistical Package for the Social Sciences (Statistikprogramm)
WHO	World Health Organization
ZNF9	Zink-Finger-Protein-9

## 8 Danksagung

An erster Stelle geht ein herzlicher Dank an meinen Doktorvater Prof. Dr. Benedikt Schoser für die Überlassung des Dissertationsthemas sowie seiner stets freundlichen Unterstützung. Zuverlässig, mit viel Geduld und „Menschlichkeit“ hat er mich von Anfang bis Ende meiner Arbeit betreut.

Ebenso gilt mein Dank meinem Betreuer Dr. Stephan Wenninger, welcher mich, in Kooperation mit meinem Doktorvater, auf dem gesamten Weg zur fertigen Dissertation begleitet hat. Sein Lob und seine Kritik, seine antreibenden und aufmunternden Worte haben mir sehr geholfen. Durch ihn kam der Kontakt zum Friedrich-Baur-Institut zustande, wofür ich ihm sehr dankbar bin.

An die Mitarbeiter des Friedrich-Baur-Instituts, insbesondere Frau Thiele und Frau Montagnese, welche mich im Rahmen dieser Arbeit unterstützt haben, geht ebenfalls ein großes Dankeschön.

Auch der Diagnosegruppe Myotone Dystrophie der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V., allen voran Frau Anke Klein, gilt mein Dank. Die Möglichkeit bei einer Veranstaltung in Hohenroda meine Arbeit direkt vor Betroffenen vorzustellen, hat mir sehr gefallen und bei meiner Dissertation geholfen.

Ein herzlicher Dank geht an all die Patienten, welche so zahlreich und gewissenhaft an der Studie teilgenommen haben. Ohne sie wäre diese Arbeit nicht möglich gewesen.

Von Herzen danke ich meiner Familie, meinen Eltern und Geschwistern, welche mir allzeit den Rücken gestärkt und mich, nicht nur durch mein Studium, immer mit viel Herzlichkeit begleitet haben.

„Mens sana in corpore sano“ - und damit Dankeschön an meine Jungs vom Handball. Ich kann mir keinen besseren Ausgleich vorstellen, als nach erledigter Arbeit in der Halle zu trainieren, zu schwitzen, Spaß zu haben und an den Wochenenden ein Punktspiel zu gewinnen.

Und zu guter Letzt: Grazie Gata!



## 9 Eidesstattliche Versicherung

*Retzer, Moritz*

---

Name, Vorname

Ich erkläre hiermit an Eides statt,  
dass ich die vorliegende Dissertation mit dem Thema

Einsatz eines Onlinesurveys zur Erhebung von Frühsymptomen und allgemeinen Symptomen der Myotonen Dystrophie Typ 2

selbständig verfasst, mich außer der angegebenen keiner weiteren Hilfsmittel bedient und alle Erkenntnisse, die aus dem Schrifttum ganz oder annähernd übernommen sind, als solche kenntlich gemacht und nach ihrer Herkunft unter Bezeichnung der Fundstelle einzeln nachgewiesen habe.

Ich erkläre des Weiteren, dass die hier vorgelegte Dissertation nicht in gleicher oder in ähnlicher Form bei einer anderen Stelle zur Erlangung eines akademischen Grades eingereicht wurde.

08.08.2018

---

Ort, Datum

Moritz Retzer

---

Unterschrift Doktorand